

Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud

Informe de evaluación y
líneas prioritarias de actuación

Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud

Informe de evaluación y
líneas prioritarias de actuación

Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud

Informe de evaluación y
líneas prioritarias de actuación



Edita y distribuye:

© MINISTERIO DE SANIDAD. CENTRO DE PUBLICACIONES

Paseo del Prado, 18. 28014 Madrid

NIPO en línea: 133-24-188-X

Maquetación: Imprenta MIJÁN, S.L.

El copyright y otros derechos de propiedad intelectual de este documento pertenecen al Ministerio de Sanidad. Se autoriza a las organizaciones de atención sanitaria a reproducir total o parcialmente para uso no comercial, siempre que se cite el nombre completo del documento, año e institución.

<https://cpage.mpr.gob.es/>

COORDINACIÓN Y DIRECCIÓN DEL PROYECTO

SUBDIRECCIÓN GENERAL DE CALIDAD ASISTENCIAL. DIRECCIÓN GENERAL DE SALUD PÚBLICA Y EQUIDAD EN SALUD. MINISTERIO DE SANIDAD.

Coordinación Técnica

Carla Alejandra Dueñas Cañas.

María Dolores Perea Aceituno.

Yolanda Agra Varela. Subdirectora General de Calidad Asistencial.

Nuria Prieto Santos. Subdirectora Adjunta de Calidad Asistencial.

Con colaboración de Laura Varo González. Técnica Superior Externa (Tragsatec).

COMITÉ INSTITUCIONAL DEL PROYECTO

Andalucía: Beatriz Muñoz Cabello y Javier Blasco Alonso.

Aragón: Esther del Corral.

Asturias: Mario Juan Margolles Martins.

Baleares: Teresa Bosch y Eusebi J. Castaño Riera.

Canarias: Francisco Javier Afonso López.

Cantabria: Domingo González-Lamuño y Luis Miguel Ruiz Ceballos.

Castilla y León: Luis A. Gómez Iglesias y Purificación de la Iglesia Rodríguez.

Castilla-La Mancha: María Teresa Martín Rubio y Emma Corraliza Infanzón.

Cataluña: Alex Guarga Rojas y Assumpta Ricart Conesa.

Extremadura: Antonia M^a Vas Falcón.

Galicia: Miren Payo Puente, Consuelo Benito y Gonzalo Rivas Costa.

La Rioja: Enrique Ramalle Gómara.

Madrid: Carolina Rodríguez Gay y María Vicenta Labrador Cañadas.

Murcia: Isabel Ayala Viguera y Encarna Guillen Navarro.

Navarra: María José Lasanta Sáez.

País Vasco: Mikel Sánchez Fernández.

Comunidad Valenciana: María Jesús Arilla Morell y Cristina Ruiz Cavanilles.

Ingesa (Ceuta y Melilla): Aurora Peña López y Eva Santisteban Provencio.

MINISTERIO DE SANIDAD

SUBDIRECCIÓN GENERAL DE CARTERA DE SERVICIOS DEL SISTEMA NACIONAL DE SALUD Y FONDOS DE COMPENSACIÓN.

Carmen Pérez Mateos.

María Luisa Vicente Sáiz.

DIRECCIÓN GENERAL DE CARTERA COMÚN DE SERVICIO DEL SNS Y FARMACIA.

Javier García del Pozo.

SUBDIRECCIÓN GENERAL DE PROMOCIÓN DE LA SALUD Y PREVENCIÓN.

UNIDAD DE PROGRAMAS DE CRIBADO.

Estefanía García Camiño.

María Teresa Herrero Díez.

DEPARTAMENTO DE MEDICAMENTOS DE USO HUMANO.

Antonio López Navas.

OBSERVATORIO DE SALUD DE LAS MUJERES.

Rosa M^a López Rodríguez.

SUBDIRECCIÓN GENERAL DE INFORMACIÓN SANITARIA.

Alberto Navarro.

CENTRO DE COORDINACIÓN DE ALERTAS Y EMERGENCIAS SANITARIAS (CCAES). REGISTRO ESTATAL DE ENFERMEDADES RARAS (REER*).

María Dolores Perea Aceituno.

Pilar Soler Crespo.

COMITÉ TÉCNICO

COORDINACIÓN CIENTÍFICA

Francesc Palau Martínez. *Jefe de Servicio Medicina Genética y Director, Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras. Investigador, CIBER de Enfermedades Raras. Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.*

Mari Luz Couce Pico. *Doctora en Medicina y Cirugía. Pediatra y Jefa de Servicio de Neonatología. Directora de la Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela.*

José Hernández Rodríguez. *Consultor Senior, Servicio de Enfermedades Autoinmunes. Coordinador del Programa Clínic de Enfermedades Minoritarias. Hospital Clínic de Barcelona, Universidad de Barcelona.*

Virginia Corrochano James. *Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III.*

Beatriz Gómez González. *Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III.*

SOCIEDADES CIENTÍFICAS

Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

Juan Carrión e Isabel Motero.

Unión Española de Sociedades Científicas de Enfermería (UESCE).

José Manuel Corbelle Álvarez.

Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)

Antoni Riera Mestre.

Asociación Española de Genética Humana (AEGH). Encarna Guillén Navarro y Belén Pérez González.

Sociedad Española de Neurología (SEN).

María Jesús Sobrido Gómez.

Asociación Española para el estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo (AECOM).

M^a Luz Couce Pico.

Asociación Española de Pediatría (AEP).

María Luz Couce Pico y Fernando Santos Simarro.

Sociedad Española de Medicina Familiar y Comunitaria (SEMFYC).

Miguel García Ribes.

Federación de Asociaciones de Enfermería Familiar y Comunitaria (FAECAP).

Ana Covadonga Pisano.

Sociedad Española de Medicina De Laboratorio (SECQ).

Eva M. Barrenechea Iparragirre y María Santamaría González.

Sociedad Española de Inmunología (SEI).

Oscar de la Calle.

Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria (AEPAP).

María Teresa Arroyo Romo, Raquel Acebes Puertas y Eulalia Muñoz Hiraldo.

Federación Española de Enfermedades Neuromusculares (ASEM).

Manuel Rego Collazo y Mónica Suarez.

Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN).

Enrique José Gamero de Luna.

Sociedad Española de Médicos Generales y de Familia (SEMG).

María Sanz Almazán.

Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias.
Aitor Calero García.

Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica (SEPAR).
María Molina Molina.

Sociedad Española de Nutrición Clínica y Metabolismo (SENPE).
Miguel Ángel Martínez Olmos.

Sociedad Española del Dolor (SED).
María Madariaga Muñoz.

Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria (SEFH).
José Luis Poveda.

Sociedad Española de Farmacología Clínica (SEFC).
Inmaculada Danés Carreras.

Sociedad Española de Terapia Génica y Celular (SETGYC).
Gloria González-Asequinolaza.

Sociedad Española de Rehabilitación y Medicina Física (SERMEF).
Carolina de Miguel Benadiba.

Sociedad Española de Medicina de Urgencias y Emergencias (SEMES).

Sociedad Española de Epidemiología (SEE).
Oscar Zurriaga.

IMSERSO. Instituto de Mayores y Servicios Sociales.
Inés Palanca Sáenz.

GRUPO REER

CENTRO DE COORDINACIÓN DE ALERTAS Y EMERGENCIAS SANITARIAS (CCAES).
María Dolores Perea Aceituno. Pilar Soler Crespo. Enrique Gutiérrez González.

INSTITUTO DE SALUD CARLOS III. INSTITUTO DE INVESTIGACIÓN DE ENFERMEDADES RARAS (IIER).
Eva Bermejo Sánchez. Verónica Alonso Ferreira y Ana Villaverde Hueso.

Andalucía: Dolores Muñozerro Muñoz, Nieves Caro Melero.

Aragón: Luisa Compés Dea, Javier Moll Lecha.

Asturias: Mario Juan Margolles Martins, Eva García Fernández.

Baleares, Illes: Mercedes Caffaro Rovira.

Canarias: Patricia Carrillo Ojeda.

Cantabria: Germán Romero Ruiz, Fernando González.

Castilla y León: Cristina Ruiz Sopeña, Rufino Alamo Sanz.

Castilla-La Mancha: Gonzalo Gutiérrez Ávila, Pilar Peces, Marta Sedano Valdivieso.

Catalunya: Cristina Mallol, Ariadna Sanz, Rita Reig.

Comunitat Valenciana: Oscar Zurriaga Lloréns, Marta Serra Briz, Rocío Zurriaga Carda.

Extremadura: Juan Antonio Linares Dópido, Noa Batalla Rebollo, Cristina Andreu Saleté, Santiago Vicente Iglesias, Cecilia Gordillo Romero.

Galicia: Raquel Vázquez Mourelle, Consuelo Benito Torres, Miren Payo Puente, Gonzalo Rivas Costa.

Comunidad de Madrid: María Felicitas Domínguez Berjón, Jenaro Astray Mochales, Juan Pablo Chalco Orrego, María D. Esteban Vasallo, Marina Gutiérrez Moronta.

Región de Murcia: Joaquín A. Palomar Rguez., Juana M^a Cayuela Fuentes, Pilar Mira Escolano.

Comunidad Foral de Navarra: Eva Ardanaz Aicua, Marcela Guevara Eslava, Esther Vicente Cemborain.

País Vasco: Luis Javier Echevarría Glez. de Garibay, María del Henar Sampedro García.

La Rioja: Enrique Ramalle Gómara, María Isabel Palacios Castaño.

Ceuta: Mercedes Forja, María Inmaculada Guerrero Miralles.

Melilla: Francisco Toquero de la Torre.

Este documento ha sido encargado a ALAMO CONSULTING S.L. en el marco del contrato nº expediente 202207CM0022.

Este documento ha sido encargado a INN4ALL-Grupo de investigación en Innovación, Ciencia y Sociedad (UNIVERSITAT DE VALÈNCIA ESTUDI GENERAL) en el marco del contrato nº expediente 202307CM0034.

Índice de contenidos

17	Resumen ejecutivo
19	Introducción
22	Metodología
25	Situación actual de las EE. RR. en España
30	Análisis y resultados de los indicadores
31	Línea estratégica 1. Información sobre EE. RR.
31	1.1. Información sobre EE. RR. y recursos disponibles
36	1.2. Registros
45	Línea Estratégica 1: Conclusiones
46	Línea estratégica 2. Prevención y detección precoz
46	2.1. Prevención
50	2.2. Detección precoz
59	Línea Estratégica 2: Conclusiones
60	Línea estratégica 3. Atención Sanitaria
60	3.1. Atención Sanitaria
73	Línea Estratégica 3: Conclusiones
74	Línea estratégica 4. Terapias
74	4.1. Medicamentos huérfanos, coadyuvantes y productos sanitarios
82	Línea Estratégica 4: Conclusiones
83	Línea estratégica 5. Atención Sociosanitaria
83	5.1. Atención sociosanitaria
95	Línea Estratégica 5: Conclusiones
96	Línea estratégica 6: Investigación
96	6.1. Investigación
106	Línea Estratégica 6: Conclusiones
107	Línea Estratégica 7: Formación
107	7.1. Formación
112	Línea Estratégica 7: Conclusiones
113	Aplicación de la estrategia
113	8.1. Aplicación de las líneas estratégicas de EE. RR. por las CC. AA.

114	8.2. Acciones respecto a la aplicación de las líneas estratégicas de EE. RR.
120	Aplicación de la Estrategia: Conclusiones
121	Identificación de necesidades prioritarias
127	Identificación de necesidades prioritarias: Conclusiones
128	Avances en la implementación de la estrategia
128	Disponibilidad de planes y programas específicos
131	Avances en gestión clínica y calidad asistencial
134	Avances en la implementación de la estrategia: Conclusiones
135	Líneas prioritarias de actuación
135	Identificación de líneas prioritarias de actuación
136	Recomendaciones
136	1. Información sobre EE. RR.
137	2. Prevención y detección precoz
138	3. Atención sanitaria
138	4. Terapias
139	5. Atención sociosanitaria
139	6. Investigación
139	7. Formación
142	Conclusiones
143	Objetivos con alta implantación
145	Objetivos en proceso de implantación
146	Objetivos con menor implantación
147	Indicadores sin conclusiones
148	Bibliografía
154	Abreviaturas y acrónimos
157	Anexos
157	A. Fichas técnicas de indicadores
185	B. Tablas de datos
199	C. Respuestas ampliadas
216	D. Referencias adicionales FEDER
219	E. Cuestionario
227	F. Tabla de respuestas de las CC. AA.

Índice de tablas

- 20 Tabla 1. Estrategia en EE. RR. del SNS: Líneas, objetivos e indicadores asociados.
- 31 Tabla 2. Objetivos e indicadores asociados a la Línea Estratégica 1.
- 32 Tabla 3. Tipo de información disponible sobre EE. RR. en las distintas CC. AA.
- 33 Tabla 4. Formatos y tipología de la información disponible por CC. AA.
- 36 Tabla 5. Indicadores asociados al Objetivo 1 y grado general de cumplimiento.
- 37 Tabla 6. Localización de la información sobre Registro Poblacional de EE. RR.
- 39 Tabla 7. Dificultades asociadas a la participación en ReeR y acciones desarrolladas.
- 44 Tabla 8. Indicadores asociados al Objetivo 2 y grado general de cumplimiento.
- 46 Tabla 9. Objetivos e indicadores asociados a la Línea Estratégica 2.
- 49 Tabla 10. BB.PP. en la Estrategia en Atención al Parto y Salud Reproductiva del SNS.
- 49 Tabla 11. Indicadores asociados al Objetivo 3 y grado general de cumplimiento.
- 50 Tabla 12. Informes de evaluación de diagnóstico prenatal.
- 50 Tabla 13. Indicador asociado al Objetivo 4 y grado general de cumplimiento.
- 54 Tabla 14. Tasa de detección por enfermedad y año y acumulada 2016-2020.
- 56 Tabla 15. Tiempo de instauración del tratamiento. Año 2020.
- 58 Tabla 16. Indicadores asociados al Objetivo 5 y grado general de cumplimiento.
- 60 Tabla 17. Objetivos e indicadores asociados a la Línea Estratégica 3.
- 61 Tabla 18. Tipología de las Unidades de Ref. de atención de EE. RR. en las CC. AA.
- 65 Tabla 19. Unidades de Referencia acreditadas en las CC. AA.
- 68 Tabla 20. Indicadores asociados al Objetivo 8 y grado general de cumplimiento.
- 69 Tabla 21. Recursos de rehabilitación integral para enfermos de EE. RR.
- 72 Tabla 22. Indicadores asociados al Objetivo 9 y grado general de cumplimiento.
- 74 Tabla 23. Objetivos e indicadores asociados a la Línea Estratégica 4.
- 78 Tabla 24. Tipo de centro que asume el gasto en medicamentos huérfanos.
- 78 Tabla 25. Indicadores asociados al Objetivo 11 y grado general de cumplimiento.
- 81 Tabla 26. Indicadores asociados al Objetivo 12.
- 83 Tabla 27. Objetivos e indicadores asociados a la Línea Estratégica 5.
- 84 Tabla 28. Tipos de acciones informativas de EE. RR. en las CC. AA.
- 94 Tabla 29. Indicadores asociados al Objetivo 16 y grado general de cumplimiento.
- 96 Tabla 30. Objetivos e indicadores asociados a la Línea Estratégica 6.

- 103 Tabla 31. Líneas de actuación por CC. AA. para fomentar la investigación en EE. RR.
- 105 Tabla 32. Indicadores asociados al Objetivo 19 y grado general de cumplimiento.
- 108 Tabla 33. Objetivos e indicadores asociados a la Línea Estratégica 7.
- 109 Tabla 34. Actividades formativas de las CC. AA.
- 111 Tabla 35. Indicadores asociados al Objetivo 24 y grado general de cumplimiento.
- 113 Tabla 36. Líneas de la estrategia de EE. RR. implementadas por las CC. AA.
- 119 Tabla 37. Aplicación de la estrategia de EE. RR. por CC. AA.
- 121 Tabla 38. Líneas/necesidades según el nivel de prioridad indicado por las CC. AA.
- 124 Tabla 39. Resumen de prioridades identificadas por las CC. AA.
- 128 Tabla 40. Grado de implementación de planes o programas específicos por CC. AA.
- 135 Tabla 41. Indicadores con un grado de alcance menor al 70%.
- 185 Tabla B1. Número de casos vivos a 1 de enero de 2020 según sexo.
- 186 Tabla B2. Casos fallecidos según sexo (2010-2019).
- 187 Tabla B3. Casos vivos a 1 de enero de 2020 por enfermedad y grupo de edad.
- 188 Tabla B4. Fallecidos por enfermedad y grupo de edad (2010-2019).
- 189 Tabla B5. Casos notificados al ReeR según CC. AA., declarante y año de captación.
- 190 Tabla B6. Número de ingresos hospitalarios por año, según su procedencia.
- 190 Tabla B7. Altas hospitalarias de pacientes con EE. RR. por cada 10.000 habitantes.
- 192 Tabla B8. Altas hospitalarias por enfermedad según el RAE-CMBD.
- 194 Tabla B9. Ingresos de pacientes en UVI por EE. RR. Periodo 2016-2020.
- 195 Tabla B10. Número de pacientes por EE. RR., sexo y edad. Periodo 2016-2020.
- 197 Tabla B11. Porcentaje de éxitos intrahospitalarios por enfermedad rara.

Índice de figuras

- 26 Figura 1. Casos vivos a 1 de enero de 2020 según sexo y enfermedad.
- 27 Figura 2. Casos fallecidos por sexo (2010-2019).
- 28 Figura 3. Casos vivos a 1 de enero de 2020 por grupo de edad para cada enfermedad.
- 29 Figura 4. Casos fallecidos por grupo de edad y enfermedad (2010-2019).
- 38 Figura 5. Participación de las CC. AA. en el ReeR según el año de incorporación.
- 40 Figura 6. Número de ingresos hospitalarios por año, según su procedencia.
- 41 Figura 7. Número de altas hospitalarias por cada 10.000 habitantes (2016-2020).
- 42 Figura 8. Porcentaje de altas sobre el total de altas e ingresos en UVI.
- 43 Figura 9. Casos de hospitalización en centros sanitarios.
- 44 Figura 10. Éxitos intrahospitalarios por enfermedad rara.
- 53 Figura 11. Número de casos y portadores detectados anualmente (2016-2020).
- 54 Figura 12. Tiempos de toma de muestra en las CC. AA.
- 55 Figura 13. Tiempos de transporte de muestra en las CC. AA.
- 75 Figura 14. CC. AA. con mecanismos de control de medicamentos huérfanos.
- 79 Figura 15. Evolución de participación en ensayos clínicos autorizados por CC. AA.
- 81 Figura 16. Número de ensayos clínicos autorizados en España (2014-2022).
- 96 Figura 17. CC. AA. con algún centro y/o grupo de investigación sobre EE. RR.

Resumen ejecutivo

El presente informe ofrece un análisis de la situación en España con respecto al grado de cumplimiento de las distintas actuaciones recogidas en la Estrategia en EE. RR. del SNS. En términos generales, el marco temporal cubierto por el presente informe comprende el periodo 2014-2023, aunque para ciertos indicadores, se ha podido recabar información solamente hasta el año 2022.

Se ha analizado la información disponible en fuentes de datos como el Registro de Actividad de Atención Sanitaria Especializada (RAE-CMBD) o el Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR). Además, se ha recopilado la información suministrada por las Comunidades Autónomas y Ciudades con Estatuto de Autonomía (de aquí en adelante, CC. AA.) en cuanto a las acciones emprendidas y estado del abordaje de EE. RR. en cada CC. AA. Este análisis ha permitido conocer el grado en que las CC. AA. han avanzado en cada línea, así como identificar las carencias y establecer un conjunto de líneas prioritarias de actuación.

Por tanto, el objetivo principal del presente informe es analizar el **grado de cumplimiento de los objetivos** planteados en la estrategia. Adicionalmente, se plantean los siguientes objetivos secundarios:

- a. Analizar el **grado de avance** en la implementación de la Estrategia de Enfermedades Raras en cada CC. AA. a través del estudio de indicadores específicos asociados a cada objetivo.
- b. Extraer **conclusiones** a partir de las acciones realizadas por las distintas CC. AA. para implementar la Estrategia de EE. RR.
- c. Proponer **líneas prioritarias** de actuación a partir del análisis de los indicadores y las necesidades de las distintas CC. AA.

El informe se estructura de la siguiente forma. La **Introducción** presenta las líneas de actuación y los objetivos asociados con Estrategia en EE. RR. del Sistema Nacional de Salud (SNS). En la sección **Metodología**, se explica en detalle las principales fuentes de datos utilizadas para el informe. La sección **‘Situación Actual de las EE. RR. en España’**, se ofrece un resumen de los indicadores principales sobre el estado de las EE. RR. en España. La sección **‘Análisis y Resultados de los Indicadores’** analiza los indicadores asociados a cada una de las líneas estratégicas. Para cada indicador se ofrecen resultados globales, así como información adicional relacionada con las distintas CC. AA. Además, se analizan aspectos relacionados con la aplicación de la estrategia por parte de las distintas CC. AA., se identifican necesidades prioritarias y se discuten avances y dificultades asociadas a la implementación. Finalmente, se definen una serie de **líneas prioritarias** de actuación y se proporcionan **conclusiones generales**.

Introducción

La Unión Europea define como enfermedad rara, minoritaria o poco frecuente aquella que, con peligro de muerte o invalidez crónica, tiene una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes. Hasta la fecha, se han identificado más de 7.000 enfermedades raras¹ (de aquí en adelante, EE. RR.). La mayoría de ellas son severas, crónicas y progresivas. Aunque las EE. RR. afectan a un número limitado de personas, su prevalencia global es alta. En el mundo, existen aproximadamente 350 millones de personas afectadas por EE. RR. En Europa, se estima que alrededor del 6% de la población podría verse afectada por una enfermedad rara en el transcurso de su vida. Es importante indicar que realizar estimaciones asociadas a la prevalencia y contabilización de pacientes afectados por EE. RR. es muy complejo². Considerando dicha complejidad, se estima que en España existe en torno a 3 millones de personas afectadas por una enfermedad poco frecuente, o en búsqueda de diagnóstico.

A pesar de los avances en el área, es todavía fundamental avanzar en la calidad y rapidez en el diagnóstico de las EE. RR.: el 25% de los pacientes esperan entre 5 y 30 años para obtener un diagnóstico, y el 40% de ellos recibe un diagnóstico incorrecto³ (Berrocal-Acedo et al, 2022; Páramo-Rodríguez L. et al, 2022). Las EE. RR. suelen provocar un impacto tanto en los pacientes que las sufren directamente como en su entorno familiar y social. Frecuentemente, las personas afectadas sufren uno o varios tipos de discapacidad, lo que conlleva dificultades asociadas, tales como la dificultad intrínseca de convivir con ellas, o la discriminación laboral y/o social. Además, estas patologías suelen suponer un grave riesgo para la vida del paciente y requieren una atención sanitaria prolongada. Generalmente, los tratamientos y medicamentos necesarios son de muy elevado coste por estar destinados a un sector reducido en comparación con otras patologías.

Por todo ello, es fundamental elaborar y desarrollar planes para abordar estas enfermedades. En este marco se debe ubicar la Estrategia en EE. RR. del Sistema Nacional de Salud (SNS), puesta en marcha por el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad y aprobada por el Consejo Interterritorial de Salud en 2009 y sobre la que se realizó una primera revisión en 2014. Esta Estrategia estableció siete líneas de actuación:

- L1. Información sobre las EE. RR.
- L2. Prevención y detección precoz.
- L3. Atención sanitaria.
- L4. Terapias.

¹ Nguengang Wakap S., Lambert D.M., Olry A., Rodwell C., Gueydan C., Lanneau V., et al. (2020). Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet. database. *European Journal of Human Genetics*, 28, 165-73.

² Vicente, E., Pruneda, L., & Ardanaz, E. (2021). Paradoja de la rareza: a propósito del porcentaje de población afectada por enfermedades raras. *Gaceta Sanitaria*, 34, 536-538.

³ Benito-Lozano, J., López-Villalba, B., Arias-Merino, G. et al. (2022) Diagnostic delay in rare diseases: data from the Spanish rare diseases patient registry. *Orphanet J Rare Dis* 17, 418.

- L5. Atención sociosanitaria.
- L6. Investigación.
- L7. Formación.

Dichas líneas de actuación se materializaron en diversos objetivos, a partir de las diversas recomendaciones recibidas por sociedades científicas, asociaciones de pacientes y entes institucionales autorizados. La Tabla 1 detalla las líneas estratégicas, sublíneas, objetivos relacionados con cada una de ellas, y los indicadores asociados a su grado de cumplimiento.

Tabla 1. Estrategia en EE. RR. del SNS: Líneas, objetivos e indicadores asociados.			
Línea	Sublínea	Objetivo	Indicadores asociados
L1	1.1. Información sobre EE. RR. y recursos disponibles	1. Habilitar la información sobre los recursos disponibles para la atención a las personas con EE. RR. y sus familias.	O1.1., O1.2., O1.3., O1.4., O1.5., O1.6., O1.7.
	1.2. Registros	2. Obtener la información epidemiológica necesaria que permita el desarrollo de políticas sociales, sanitarias y de investigación.	O2.1., O2.2., O2.3., O2.4., O2.5., O2.6., O2.7., O2.8., O2.9.
L2	2.1. Prevención	3. Reducir la incidencia de aquellas EE. RR. susceptibles de beneficiarse de programas de prevención primaria.	O3.1., O3.2., O3.3.
	2.2. Detección precoz	4. Mejorar el diagnóstico prenatal de las EE. RR.	O4.1.
		5. Mejorar los programas de cribado neonatal de EE. RR. en el SNS.	O5.1., O5.2., O5.3., O5.4., O5.5., O5.6., O5.7., O5.8.
		6. Mejorar el acceso a pruebas diagnósticas y al consejo genético*.	
L3		7. Agilizar el diagnóstico de sospecha de enfermedad rara en el ámbito de la Atención Primaria*.	
		8. Mejorar la atención sanitaria que reciben pacientes con EE. RR., con el objetivo de que sea integral, continuada y coordinada entre los niveles asistenciales.	O8.1., O8.2., O8.3.
		9. Potenciar la rehabilitación integral (física, sensorial y cognitiva) para las personas afectadas por una enfermedad rara, con el fin de optimizar, conservar y/o asegurar sus capacidades residuales.	O9.1., O9.2., O9.3., O9.4.
L4	4.1. Medicamentos huérfanos, coadyuvantes y productos sanitarios	10. Garantizar la atención psicológica a las personas afectadas de EE. RR. y sus familiares*.	
		11. Garantizar la accesibilidad en tiempo y forma de los medicamentos huérfanos necesarios para el tratamiento de las EE. RR. en todo el territorio nacional.	O11.1., O11.2.
	4.2. Terapias avanzadas	12. Potenciar la investigación y el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamiento de alta complejidad.	O12.1., O12.2., O12.3., O12.4., O12.5., O12.6.
		13. Fomentar el acceso seguro de las personas afectadas por EE. RR. a terapias avanzadas*.	

Tabla 1. Estrategia en EE. RR. del SNS: Líneas, objetivos e indicadores asociados.

Línea	Sublínea	Objetivo	Indicadores asociados
L5		14. Coordinar los distintos organismos e instituciones involucradas en la atención de las EE. RR. para que las necesidades socioeconómicas, laborales, educativas, de ocio y técnicas, tanto de las personas afectadas por una enfermedad rara como de la persona cuidadora sean adecuadamente atendidas*.	
		15. Potenciar la integración social, para mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por EE. RR. y sus familiares*.	
		16. Fomentar las campañas de sensibilización hacia las EE. RR. para profesionales de la salud, de la educación, del ámbito social y laboral y ciudadanía en general, contribuyendo a generar visibilidad y aumentar su reconocimiento.	O16.1., O16.2., O16.3., O16.4.
		17. Potenciar el apoyo al asociacionismo y voluntariado*.	
		18. Garantizar la atención integral a menores de tres años con una enfermedad rara en situación de dependencia o en riesgo de padecerla*.	
L6		19. Apoyar las iniciativas en la investigación epidemiológica, clínica, básica y traslacional sobre EE. RR.	O19.1., O19.2.
		20. Mantener y mejorar las estructuras y los instrumentos necesarios para el desarrollo de la investigación en EE. RR.*	
L7		21. Aumentar el conocimiento sobre las EE. RR. en la formación de grado de las carreras de ciencias de la salud y ciencias sociales*.	
		22. Profundizar en la noción y manejo de las EE. RR. en la formación de posgrado*.	
		23. Fomentar la formación continuada relacionada con las EE. RR. en la Atención Primaria y Atención Hospitalaria*.	
		24. Realizar programas de formación dirigidos a asociaciones, a los familiares y/o persona cuidadora y a las personas afectadas en materia de cuidados y autocuidados, así como en prevención de las situaciones de dependencia.	O24.1., O24.2., O24.3.

Notas: (*) Objetivos no abordados de manera directa por el presente informe.

Metodología

La metodología empleada para el presente estudio parte de la definición de un conjunto de indicadores, directamente relacionados con los 24 objetivos definidos en la Estrategia y detallados en la Tabla 1. La información necesaria para cada uno de los indicadores se ha obtenido de distintas fuentes primarias y secundarias, tal como se describe a continuación.

Cuestionario

Se diseñó un cuestionario ad-hoc que fue respondido por representantes de las distintas CC. AA. El envío inicial del cuestionario se produjo en julio de 2022, y se realizó una actualización de respuestas en agosto-septiembre de 2023. Se obtuvieron respuestas de las 19 CC. AA., lo que supone una tasa de respuesta del 100%.

Las respuestas al cuestionario han permitido computar indicadores agregados (ej.: porcentaje de CC. AA. que cumplen con un determinado indicador), y obtener información detallada sobre los indicadores propuestos.

Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR)

El ReeR está formado por los registros poblacionales autonómicos de EE. RR. (RAER), encargados de transmitir los datos al primero. Los registros de EE. RR. son herramientas epidemiológicas basadas en métodos observacionales. El 24 de diciembre de 2015 se publicó en el BOE el Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que se crea y regula este Registro.

En 2021 se publicó el primer informe anual del ReeR que recoge los casos captados hasta 2018 por parte de las CC. AA. que declararon casos al ReeR en 2021. En 2022 se publicó un segundo informe anual del ReeR y a comienzos de 2024 se ha publicado el informe ReeR 2023⁴. Los datos utilizados para el presente informe han sido obtenidos de los Informes anuales del ReeR (2021⁵ y 2022⁶), lo que implica que dichos datos han sido validados. En términos generales, los datos reflejan indicadores relativos a número de casos notificados al ReeR por las CC. AA. según el año de captación, el número de casos vivos y los fallecidos de cada enfermedad, estratificados por factores tales como el sexo. También se ofrecen datos referentes a la prevalencia puntual por enfermedad y CC. AA.

⁴ https://www.sanidad.gob.es/areas/alertasEmergenciasSanitarias/vigilancia/docs/InformeEpidemiologicoAnual_2023_ACCESIBLE.pdf. No ha sido posible incorporar los datos del informe ReeR 2023 en el presente informe, puesto que fue publicado en diciembre de 2023. El ReeR 2023 presenta importantes novedades, tales como la incorporación de 3 nuevas EE. RR. (29 EE. RR. granularidad trastorno agrupadas en 24 EE. RR.), con información sobre el periodo analizado, el número de CC. AA. que remiten datos, entre otras.

⁵ https://www.sanidad.gob.es/areas/alertasEmergenciasSanitarias/vigilancia/docs/Informe_reer_reducido_2021.pdf

⁶ https://www.sanidad.gob.es/areas/alertasEmergenciasSanitarias/vigilancia/docs/Informe_Epidemiologico_Anual_2022_ReeR_ACCESIBLE.pdf

RAE-CMBD

El Registro de Actividad de Atención Especializada (RAE-CMBD) se implantó en 2016 como nuevo modelo de datos del Conjunto Mínimo Básico de Datos de las Altas Hospitalarias, extendiendo el registro a otras áreas alternativas a la hospitalización (hospital de día, gabinetes de técnicas y procedimientos de alta complejidad y urgencias) y al sector privado. Su estructura, formato y contenidos, así como las normas para el registro y envío de la información se recogen en el Real Decreto 69/2015 de 6 de febrero, el cual regula el Registro de Actividad de Atención Especializada. La utilidad del RAE-CMBD ya se ha demostrado en el análisis de resultados de salud previos, tales como las anomalías congénitas⁷ o las neoplasias⁸, entre otras⁹.

Adicionalmente, se dispone de otras fuentes de información que se detallan a continuación:

Estrategias de salud del Sistema Nacional de Salud

Algunas estrategias del SNS contienen directrices y objetivos relacionados con la Estrategia de EE. RR., tales como la Estrategia Nacional de Salud Sexual y Reproductiva¹⁰, la Estrategia de Atención al Parto Normal (EAPN) en el SNS¹¹, la Estrategia de Promoción de la Salud y Prevención en el SNS (EPSP), la Estrategia en Enfermedades Neurodegenerativas del SNS (2016), la Estrategia para el Abordaje de la Cronicidad (2012) o la Estrategia de Salud Pública (2022).

Sistemas de información del Ministerio de Sanidad

Se cuenta con información procedente de sistemas de información, vinculados a unidades del Ministerio de Sanidad, que atañen a objetivos concretos de la Estrategia. Entre estos sistemas están los siguientes:

- Sistema de Información de Atención Primaria (SIAP).
- Base de Datos Clínicos de Atención Primaria (BDCAP).
- Sistema de Información del Programa de Cribado Neonatal (PCN) del SNS.
- Registro General de Centros, Servicios y Establecimientos Sanitarios (REGCESS).

⁷ Cavero-Carbonell, C., Gimeno-Martos, S., Zurriaga, O., Rabanaque-Hernández, M. J., & Martos-Jimenez, C. (2016). The validity of the Spanish Minimum Basic Data Set to identify congenital anomalies in the Valencian Community (Spain). *Gaceta Sanitaria*, 31(3), 220-226.

⁸ Fernández-Navarro, P., López-Abente, G., Salido-Campos, C., & Sanz-Anquela, J. M. (2016). The Minimum Basic Data Set (MBDS) as a tool for cancer epidemiological surveillance. *European Journal of Internal Medicine*, 34, 94-97.

⁹ El listado de enfermedades consideradas para la información relacionada con altas hospitalarias y sus respectivos códigos específicos RAE-CMBD puede consultarse en el siguiente enlace: <https://www.eciempas.sanidad.gob.es/browser/diagnosticos>.

¹⁰ Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad, 2011.

¹¹ Ministerio de Sanidad y Consumo, 2008.

- Sistemas de información de la DG de Cartera Común de Servicios del SNS y Farmacia.
- Sistemas de Información de la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS).
- Sistema de Información del Fondo de Cohesión (SIFCO).

Otras fuentes de información

Ciertas entidades externas al Ministerio de Sanidad y las CC. AA. aportan información fundamental para el presente estudio. Entre estas entidades cabe citar las siguientes:

- Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), a través del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), fundamentalmente por su gestión en el Registro Estatal de EE. RR. (ReeR).
- Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), que dispone del Mapa de Recursos para Enfermedades Raras en España (MAPER)¹².
- Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).
- Federación Española de Enfermedades Neuromusculares (ASEM) y las asociaciones de pacientes y familiares integradas en esta organización.
- Orphanet. Portal sobre EE. RR. y medicamentos huérfanos.

¹² Disponible en: <http://www.ciberer-maper.es/>

Situación actual de las EE. RR. en España

Esta sección ofrece una visión general de la situación de las EE. RR. en España. La información presentada se basa principalmente en los informes ReeR 2021 y ReeR 2022¹³. Estos informes proporcionan datos fundamentales para evaluar la situación de las EE. RR. en España. Los informes se generan a partir de la explotación de los datos organizados en un repositorio integrado por la información suministrada por las distintas CC. AA., relativa a los casos¹⁴ identificados en cada territorio. Todos los casos considerados en los informes ReeR son validados, siguiendo criterios establecidos¹⁵. El último informe ReeR disponible se publicó en 2024, con datos recogidos hasta 2020, procedentes de las CC. AA. que declararon casos al ReeR en 2023.

El ReeR contempla inicialmente 26 EE. RR. con granularidad trastorno¹⁶, que posteriormente se agrupan en las siguientes 22 EE. RR.:

- Ataxia de Friedreich.
- Atrofia Muscular Espinal Proximal.
- Complejo Esclerosis Tuberosa.
- Displasia Renal.
- Distrofia Miotónica de Steinert.
- Enfermedad de Fabry.
- Enfermedad de Gaucher.
- Enfermedad de Huntington.
- Enfermedad de Niemann Pick.
- Enfermedad de Rendu Osler.
- Enfermedad de Wilson.
- Esclerosis Lateral Amiotrófica.
- Fenilcetonuria.
- Fibrosis Quística.
- Hemofilia A.
- Osteogénesis Imperfecta.
- Síndrome de Angelman.
- Síndrome de Beckwith Wiedemann.

¹³ Las tablas de datos utilizadas para generar las figuras presentadas se pueden consultar en el Anexo.

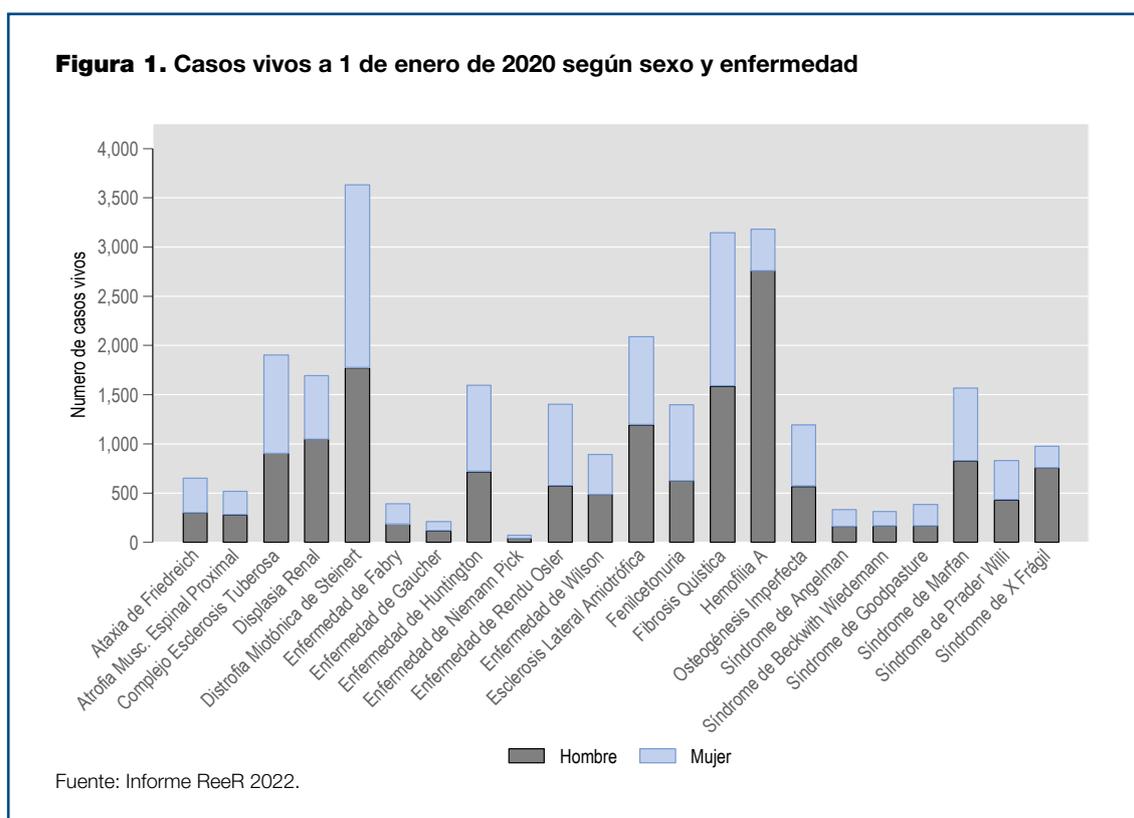
¹⁴ “Caso” hace referencia a una enfermedad rara diagnosticada en una persona, de cualquier sexo y edad, que cumple con unos criterios predefinidos. Para aquellas personas con más de un diagnóstico de enfermedad rara, se contabilizan tantos casos como EE. RR. distintas se hayan identificado.

¹⁵ Para más información sobre criterios utilizados para la validación de casos, consultar <https://reer.isciii.es/Documentacion>

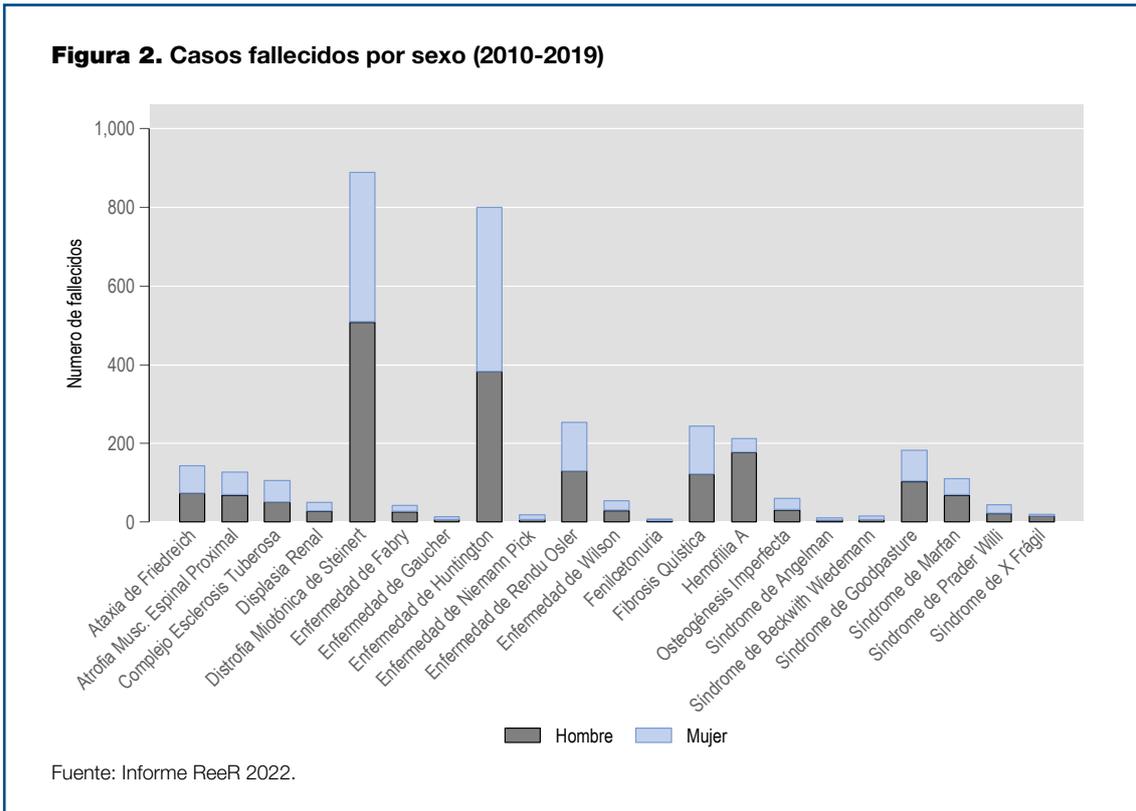
¹⁶ La granularidad del trastorno hace referencia al nivel de entidad nosológica que se tiene en cuenta. Esto está relacionado, en gran medida, con cómo está diseñada la jerarquía de los trastornos y enfermedades en Orphanet.

- Síndrome de Goodpasture.
- Síndrome de Marfan.
- Síndrome de Prader Willi.
- Síndrome de X Frágil.

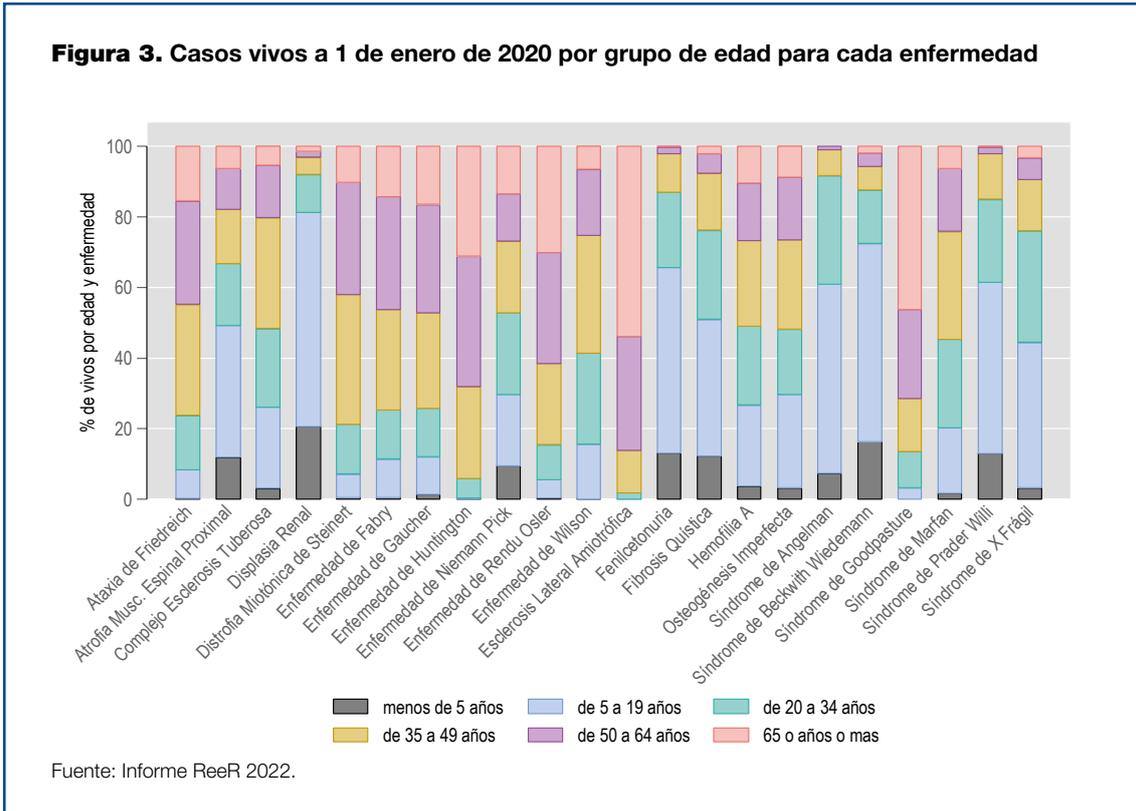
La Figura 1 muestra el número de casos vivos a 1 de enero de 2020, según sexo y enfermedad rara, considerando las 22 EE. RR. definidas previamente. En términos generales, se han registrado 28.397 casos vivos con EE. RR. en España, el 45% correspondiente a mujeres y el 55% a hombres. Se observa que el mayor número de casos se concentra en la Distrofia Miotónica de Steinert (12.8% del total de casos vivos en España), seguido por la Hemofilia A y la Fibrosis Quística.



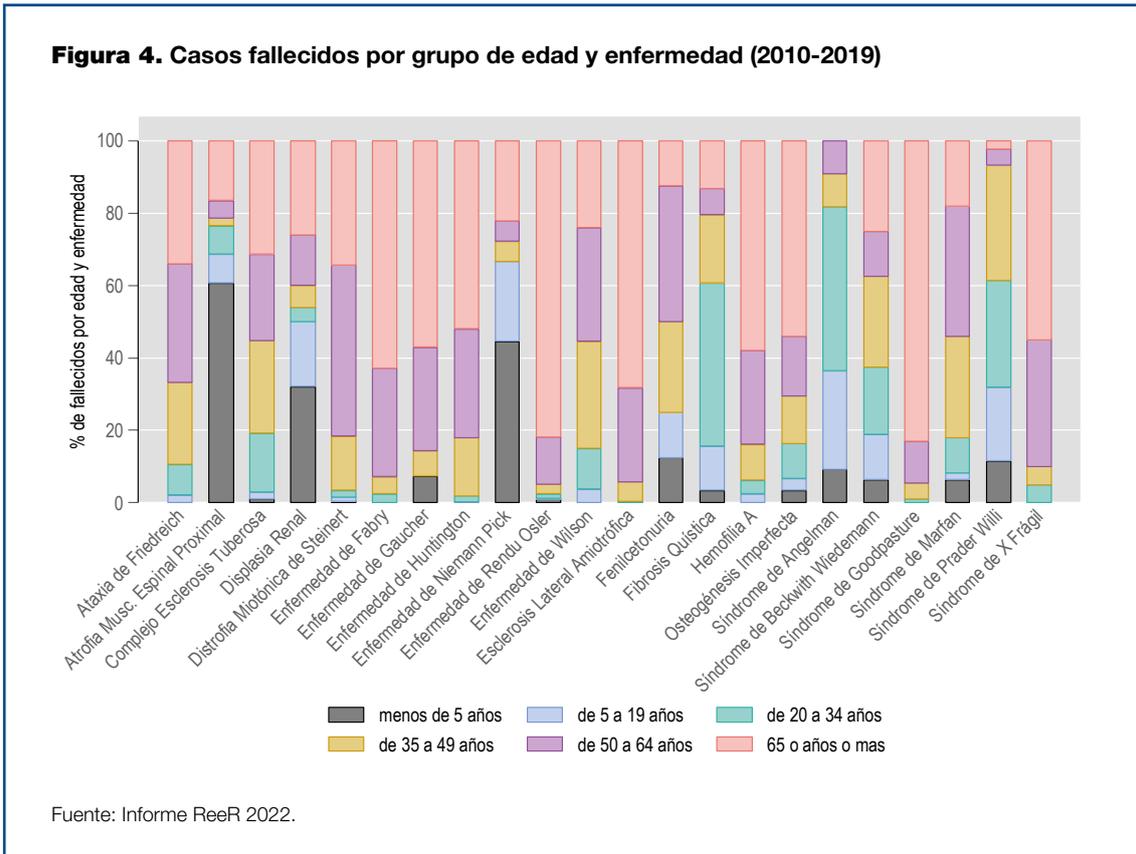
Con respecto al número total de personas fallecidas, en el periodo 2010-2019 han fallecido 8.185 personas con alguna de las 22 EE. RR. consideradas. La gran mayoría de fallecimientos corresponden a casos de Esclerosis Lateral Amiotrófica (58%). La Figura 2 muestra la distribución del 42% de fallecimientos restantes, estratificados por enfermedad y sexo. Es decir, se muestran los fallecimientos por enfermedades distintas a la Esclerosis Lateral Amiotrófica. Se aprecia que dichos fallecimientos se distribuyen entre múltiples enfermedades. La distrofia miotónica de Steinert y la enfermedad de Huntington concentran los valores más altos.



El Informe ReeR también proporciona información relativa a la edad de los casos considerados. La Figura 3 muestra la proporción de casos vivos a 1 de enero de 2020 por tramos de edad y por enfermedad. Se observa, por ejemplo, que el mayor porcentaje de casos vivos diagnosticados entre los casos de menos de 5 años corresponde a la displasia renal. También se observa que la esclerosis lateral amiotrófica concentra el mayor porcentaje de casos vivos con más de 65 años.



De forma similar, se muestra el porcentaje de casos fallecidos entre 1 de enero de 2010 y 31 de diciembre de 2019 por grupo de edad de fallecimiento, para cada enfermedad. La Figura 4 refleja amplias diferencias entre enfermedades con respecto a la edad media de fallecimiento de los casos diagnosticados. Por ejemplo, la gran mayoría de fallecimientos entre diagnosticados de atrofia muscular espinal proximal se producen en una edad inferior a 5 años. Esto contrasta con otras enfermedades, como la enfermedad de Rendu Osler o la esclerosis lateral amiotrófica, donde un amplio porcentaje de fallecidos supera los 65 años.



Análisis y resultados de los indicadores

La presente sección muestra los resultados obtenidos para las distintas líneas estratégicas definidas en la Tabla 1. Para cada línea estratégica, se presenta una tabla inicial, donde se detallan las sublíneas, los objetivos asociados y los indicadores relacionados con los objetivos abordados en el presente informe.

Tal y como se ha indicado en la Tabla 1, el presente informe no aborda de manera explícita todos los objetivos contemplados en la Estrategia en EE. RR. del SNS., sino aquellos para los que se han establecido uno o varios indicadores concretos para valorar su grado de cumplimiento. Como se detalla en la Metodología, se han utilizado fuentes primarias (cuestionario) y secundarias (otras fuentes de datos), dependiendo del indicador.

También se ofrece un análisis sintético de los resultados principales asociados a cada indicador. Inicialmente de manera global, y posteriormente desagregada para las distintas CC. AA. Finalmente, se ofrecen conclusiones asociadas a cada línea estratégica.

Línea estratégica 1

Información sobre EE. RR.

Tabla 2. Objetivos e indicadores asociados a la Línea Estratégica 1		
Sublíneas	Objetivos	Indicadores
1.1. Información sobre EE. RR. y recursos disponibles	1. Habilitar la información sobre los recursos disponibles para la atención a las personas con EE. RR. y sus familias.	O1.1., O1.2., O1.3., O1.4., O1.5., O1.6., O1.7.
1.2. Registros	2. Obtener la información epidemiológica necesaria que permita el desarrollo de políticas sociales, sanitarias y de investigación.	O2.1., O2.2., O2.3., O2.4., O2.5., O2.6., O2.7., O2.8., O2.9.

1.1. Información sobre EE. RR. y recursos disponibles

Objetivo 1: Habilitar la información sobre los recursos disponibles para la atención a las personas con EE. RR. y sus familias

O1.1. CC. AA. con información disponible para las personas con EE. RR. y sus familiares.

Globalmente, los resultados obtenidos del cuestionario indican que 18 CC. AA. cuentan con información disponible para las personas con EE. RR. y sus familiares, lo que representa un 95% de las mismas.

El cuestionario también solicitaba información a cada CC. AA. con respecto al tipo de información disponible: médico-científica, sociosanitaria o atención sanitaria (atención temprana, rehabilitación y otros). Esta información permite desagregar el indicador O.1.1 en los siguientes indicadores.

O1.2. CC. AA. con información médico-científica disponible para las personas con EE. RR. y sus familiares.

O1.3. CC. AA. con información sociosanitaria disponible para las personas con EE. RR. y sus familiares.

O1.4. CC. AA. con información sobre atención sanitaria (atención temprana, rehabilitación y otros) disponible para las personas con EE. RR. y sus familiares.

15 CC. AA. reportan disponer información de tipo médico-científica y sociosanitaria, y 14 de ellas indican contar con información sobre atención sanitaria: atención temprana, rehabilitación y otros. En este indicador no se consideran las Unidades de Referencia Autonómicas.

Además, 3 CC. AA. indican que cuentan con información disponible de tipo distinto a las capturadas con los indicadores previos. Castilla y León cuenta con información epidemiológica, recogida en el Plan Integral de Enfermedades Raras de Castilla y León (PIERCYL) 2023-2027¹⁷. Castilla-La Mancha aporta información sobre ayudas educativas, empleo, accesibilidad, asociaciones de pacientes y Orden de Ayudas de la Consejería de Sanidad (disponible aquí)¹⁸. Catalunya aporta información adicional, tal como modelos de atención a las EE. RR. y acciones para la mejora de la atención de las personas afectadas y sus familias; Redes

¹⁷ <https://www.saludcastillayleon.es/institucion/es/piercyl>

¹⁸ <https://sanidad.castillalamancha.es/ciudadanos/enfermedades-raras>

de Unidades de Experiencia Clínica en EE. RR. (XUEC) designadas por grupos temáticos, proceso de designación de las XUEC, información sobre registros, diagnóstico precoz, así como otros recursos. La Tabla 3 resume la disponibilidad y el tipo de información para cada CC. AA.

Tabla 3. Tipo de información disponible sobre EE. RR. en las distintas CC. AA.

	Médico-científica	Sociosanitaria	Atención sanitaria	Otro tipo
Andalucía	Sí	Sí	Sí	No
Aragón	No	No	No	No
Asturias	Sí	Sí	Sí	No
Balears	Sí	Sí	Sí	No
Canarias	Sí	Sí	Sí	No
Cantabria	Sí	Sí	Sí	No
Castilla y León	No	Sí	No	Sí
Castilla-La Mancha	Sí	Sí	Sí	Sí
Catalunya	Sí	Sí	Sí	Sí
Comunitat Valenciana	Sí	Sí	Sí	No
Extremadura	Sí	Sí	Sí	No
Galicia	No	Sí	No	No
Madrid	Sí	Sí	Sí	No
Murcia	Sí	Sí	Sí	No
Navarra	Sí	No	Sí	No
País Vasco	Sí	No	No	No
Rioja, La	Sí	Sí	Sí	No
Ceuta	No	Sí	No	No
Melilla	Sí	No	Sí	No
TOTAL	15	15	14	3

Fuente: Elaboración propia a partir de las respuestas recibidas del cuestionario.

En cuanto al soporte o forma en que dicha información está disponible, se presentan los siguientes indicadores:

O1.5. CC. AA. con página web específica con información disponible para personas con EE. RR. y sus familiares.

O1.6. CC. AA. con información disponible para personas con EE. RR. y sus familiares (ej.: folletos, libros, etc.), en sus centros sanitarios.

O1.7. CC. AA. que realizan charlas formativas y/o conferencias para ofrecer información para personas con EE. RR. y sus familiares.

En 7 CC. AA. existe una web específica con información disponible para personas con EE. RR. y sus familiares. Adicionalmente, 10 CC. AA. cuentan con información disponible en centros sanitarios (mediante folletos o material disponible en dichos centros), y en 13 CC. AA. se organizan charlas formativas y/o conferencias para ofrecer información. La Tabla 4 resume los formatos y la tipología de la información disponible para cada una de las CC. AA.

Tabla 4. Formatos y tipología de la información disponible por CC. AA.

	Web específica	Centros sanitarios	Admin (web, etc.)	Charlas formativas	Conferencias	Folleto	Otro
Andalucía	No	No	Sí	No	Sí	No	No
Aragón	No	No	No	No	No	No	No
Asturias	Sí	No	Sí	No	Sí	Sí	No
Baleares	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	No
Canarias	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No
Cantabria	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí
Castilla y León	No	No	Sí	No	No	Sí	No
Castilla-La Mancha	Sí	No	Sí	No	No	No	No
Catalunya	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No	No
Comunitat Valenciana	No	Sí	No	Sí	No	Sí	No
Extremadura	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No
Galicia	No	Sí	Sí	Sí	Sí	No	No
Madrid	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí
Murcia	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No	No
Navarra	No	No	Sí	No	No	No	No
País Vasco	No	No	No	Sí	Sí	Sí	No
Rioja, La	No	No	No	Sí	Sí	No	Sí
Ceuta	No	Sí	No	No	Sí	No	Sí
Melilla	No	No	No	No	No	No	Sí
TOTAL	7	10	13	8	12	8	5

Fuente: Elaboración propia a partir de las respuestas recibidas del cuestionario.

A continuación, se resume la información reportada sobre la localización y la tipología de la información disponible on-line de aquellas CC. AA. que han reportado información al respecto.

Andalucía, a través de la web¹⁹ de la Consejería de Salud y Consumo ofrece información detallada sobre distintos aspectos relevantes, tales como guías asistenciales de Fibrosis Quística u otros.

Asturias dispone de distintas fuentes de información sobre EE. RR. Se ofrece una web²⁰ con información general sobre EE. RR. También se dispone de secciones específicas en la web Astursalud, con información general²¹ sobre las EE. RR. y breves informes²² sobre distintas EE. RR.

¹⁹ <https://www.juntadeandalucia.es/organismos/saludyconsumo/areas/salud-vida/adulta/paginas/ura-enfermedades-raras.html>

²⁰ <https://erarasasturias.es/>

²¹ <https://www.astursalud.es/noticias/-/noticias/-que-son-enfermedades-raras->

²² <https://www.astursalud.es/categorias/-/categorias/profesionales/04000registros-informes-encuestas-y-vigilancia-epidemiologica/04000enfermedades-raras-en-asturias>

Baleares dispone de web específica y de página en la web institucional, información en los centros, etc. Se aporta información del Plan Integral de Atención Temprana²³ de las Islas Baleares, un informe sobre la estrategia de ELA²⁴, así como formación del Centro Coordinador de Atención Primaria para el Desarrollo Infantil (CAPDI)²⁵ y otros recursos.

Canarias dispone de página en la web²⁶ del Servicio Canario de Salud, información en centros sanitarios, jornadas de colaboración con asociaciones de pacientes, etc. Dentro de la web institucional, se recoge información sobre diferentes aspectos, tales como el protocolo de derivación a la Unidad de Atención Temprana, o el protocolo para el diagnóstico y seguimiento de las Distrofias hereditarias de retina.

Cantabria dispone de un Servicio de Atención Temprana accesible²⁷ desde la web del Instituto Cántabro de Servicios Sociales de la Consejería de Empleo y Políticas Sociales, así como enlaces a páginas de asociaciones de pacientes (Síndrome de William, Síndrome de Noonan y afectados por Enfermedades Metabólicas Innatas) y una guía para la atención del Síndrome de William.

Castilla y León dispone del Registro de Enfermedades Raras (RERCyL)²⁸ en la web del Servicio de Salud de Castilla y León (Sacyl) y del PCN. También ofrece información de asociaciones de pacientes específicas de EE. RR., así como información de noticias²⁹ y directorio de otras asociaciones de pacientes no específicas de EE. RR.

Castilla-La Mancha cuenta con una web específica³⁰ sobre EE. RR., dentro de la web del Servicio de Salud de Castilla-La Mancha (Sescam), que aporta amplia información sobre el cribado neonatal, medicamentos huérfanos, CSUR implicados, recursos sociales, formación, prevención y otros.

Catalunya dispone de múltiples webs asociadas al Departament de Salut donde se proporciona acceso a múltiples tipos de información, tal como medicamentos huérfanos, redes de unidades de experiencia clínica (XUEC) en enfermedades minoritarias, detección precoz (cribado neonatal), directorios de asociaciones y recursos, o vídeos informativos. También existe información específica proporcionada por diversos hospitales.

Comunitat Valenciana cuenta con un portal³¹ en la página de la Conselleria de Sanitat con información genérica de EE. RR., acceso al Registro de base poblacional de EE. RR. en pacientes con residencia en la Comunitat Valenciana (SIER-CV), información epidemiológica, publicaciones, infografías y otro material divulgativo. También cuenta con enlaces a asociaciones de pacientes, información de la Unidad de Metabolopatías del Hospital La Fe de Valencia.

²³ <https://acortar.link/vyu23F>

²⁴ <https://www.caib.es/sites/planificaciosanitaria/f/319186>

²⁵ <https://acortar.link/L9wzKv>

²⁶ <https://www3.gobiernodecanarias.org/sanidad/scs/>

²⁷ <https://www.serviciosocialescantabria.org/index.php?page=servicio-de-atencion-temprana>

²⁸ <https://www.saludcastillayleon.es/profesionales/es/informacion-epidemiologica/registro-enfermedades-raras-rercyl>

²⁹ <https://www.saludcastillayleon.es/AulaPacientes/es/noticias-asociaciones>

³⁰ <https://sanidad.castillalamancha.es/ciudadanos/enfermedades-raras>

³¹ <http://www.sp.san.gva.es/sscc/portEntrada.jsp?CodPor=121&Opcion=SANMS59000&Pag=punto.jsp?CodPunto=834&MenuSup=SANMS50000&Seccion=SANPS59100&Nivel=2>

Extremadura dispone de una web³² que ofrece definiciones e información genérica de EE. RR., noticias, accesos al Servicio de Información y Orientación de EE. RR. (SIOER) y al Plan Integral de Enfermedades Raras de Extremadura (PIER), actividades de formación, iniciativas de Investigación (CIBERER, MAPER, ORPHANET, Biobanco Nacional de Enfermedades Raras-BioNER) y otros recursos.

Madrid dispone de un portal³³ con información centralizada de Enfermedades poco frecuentes dentro de la web institucional de la Comunidad de Madrid. En esta web es posible acceder a información genérica sobre EE. RR. y sus características. Así mismo, se puede acceder a las guías específicas sobre diferentes EE. RR. También dispone de folletos informativos y de un vídeo sobre el programa de cribado neonatal, así como de un folleto informativo sobre el día de las EE. RR.³⁴. También ofrece la página web del SIERMA, disponible para la población general³⁵.

Murcia dispone de web en el portal sanitario de la Región de Murcia. En el Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria se puede acceder al Sistema de Información sobre Enfermedades Raras (SIER)³⁶. Es posible acceder a información epidemiológica global, informes regionales de diversas enfermedades, enlaces a organismos nacionales e internacionales y otros documentos. Además, también se aporta información sobre el Plan Integral³⁷ de EE. RR. de la Región de Murcia 2017-2020, el Programa Regional de Cribado Neonatal de Metabolopatías, y otras.

Navarra dispone de información médico-científica y de atención sanitaria (atención temprana, rehabilitación y otros). Concretamente, se ofrece acceso al Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR), al Registro Poblacional de Enfermedades Raras de Navarra (RERNA) y a un artículo de información específico de EE. RR. También se ofrece información general sobre valoración de la dependencia y la discapacidad.

³² <https://saludextremadura.ses.es/web/enfermedades-raras>

³³ <https://www.comunidad.madrid/servicios/salud/enfermedades-poco-frecuentes>

³⁴ https://gestiona3.madrid.org/bvirtual/BVCM050952_015.pdf

³⁵ <https://www.comunidad.madrid/servicios/salud/sistema-informacion-enfermedades-raras-comunidad-madrid-sierma>

³⁶ <https://www.murciasalud.es/pagina.php?id=167837&idsec=1084#>

³⁷ <https://www.murciasalud.es/pagina.php?id=407519&idsec=1084>

La Tabla 5 resume los valores obtenidos para los indicadores asociados con el Objetivo 1.

Tabla 5. Indicadores asociados al Objetivo 1 y grado general de cumplimiento				
Indicador	Título	Fuente	Número de CC. AA.*	% de CC. AA.
O1.1	CC. AA. con información disponible para las personas con EE. RR. y sus familiares.	Cuestionario	18	95
O1.2	CC. AA. con información médico-científica disponible para personas con EE. RR. y sus familiares.	Cuestionario	15	79
O1.3	CC. AA. con información sociosanitaria disponible para personas con EE. RR. y sus familiares.	Cuestionario	15	79
O1.4	CC. AA. con información sobre atención sanitaria (atención temprana, rehabilitación y otros) disponible para personas con EE. RR. y sus familiares.	Cuestionario	14	74
O1.5	CC. AA. con página web específica con información para personas con EE. RR. y sus familiares.	Cuestionario	7	37
O1.6	CC. AA. con información disponible para personas con EE. RR. y sus familiares (ej.: folletos, libros, etc.), en sus centros sanitarios.	Cuestionario	10	53
O1.7	CC. AA. que realizan charlas formativas y/o conferencias para ofrecer información para personas con EE. RR. y sus familiares.	Cuestionario	13	68

Notas: (*) Total de CC. AA. que respondieron afirmativamente a cada indicador.

1.2. Registros

Objetivo 2: Obtener la información epidemiológica necesaria que permita el desarrollo de políticas sociales, sanitarias y de investigación

O2.1. CC. AA. que cuentan con registro poblacional o sistema autónomo de información de EE. RR. en 2022.

15 CC. AA. afirman disponer de un Registro Poblacional o Sistema de información autónomo de EE. RR. a fecha de 2024. Melilla indica disponer de Registro Específico de algunas EE. RR. o grupo de ellas. Ceuta se encuentra en proceso de implementar la notificación de casos al Registro. Castilla-La Mancha está en proceso de poner en marcha el Registro. Esta información puede consultarse en el Informe ReeR 2023. La Tabla 6 ofrece información sobre el soporte donde se publican los datos acerca de dicho Registro Poblacional de EE. RR., para cada CC. AA.

Tabla 6. Localización de la información sobre Registro Poblacional de EE. RR.

CC. AA.	Publicación de datos de EE. RR.
Andalucía	Plataforma InfoWEB.
Aragón	No se ha hecho difusión del Registro.
Asturias	Los enlaces enviados recogen información e Informes breves y desactualizados.
Balears	Informe del Registro poblacional de EE. RR. de las Illes Balears. 2010-2019. Servicio de epidemiología DG Salud Pública y Participación.
Canarias	Informe ReeR 2021.
Cantabria	No dispone de Registro poblacional de EE. RR.
Castilla y León	Informe epidemiológico de Enfermedades Raras 2021. Informe RERCyL 2021.
Castilla-La Mancha	Dispone de la Orden 22/09/2010 por la que se crea el Registro de EE. RR., dependiente de la Dirección General de Salud Pública. Registro no operativo todavía, aunque actualmente la CC. AA. está trabajando en su puesta en marcha durante 2024.
Catalunya	Informe ReeR 2021. Está previsto elaborar un informe propio sobre los datos contenidos en el Registro de Enfermedades Minoritarias (REMIN) de Catalunya en 2022.
Comunitat Valenciana	Con motivo del Día de las EE. RR., en febrero del 2022, se elabora un resumen de la situación de las EE. RR. que contiene los últimos datos epidemiológicos.
Extremadura	Datos epidemiológicos recogidos en el Plan Integral de EE. RR. de Extremadura PIER (2019-2023).
Galicia	Página web de SERGAS. Se ha encontrado la Estrategia Gallega en EE. RR. para 2021-2024, pero no informes epidemiológicos.
Madrid	Informe ReeR 2021. Están en proceso de finalización de un informe en el que se incluirán datos del SIERMA correspondientes a 2021 y está prevista su difusión en el primer trimestre de 2023.
Murcia	Página web del SIER.
Navarra	Página web que recoge información sobre EE. RR. Dentro de ésta se puede acceder al Registro de EE. RR. de Navarra (RERNA) y a una Memoria del 2021, donde se hace referencia a la actividad de este Registro en los últimos años.
País Vasco	Informe ReeR 2021. Anualmente se publica un informe, con datos actualizados hasta 31 de diciembre del año anterior, que analiza el total de casos comunicados por personal facultativo del Servicio Vasco de Salud-Osakidetza, de las EE. RR. incluidas en la clasificación ORPHA, comparando con la prevalencia teórica a nivel europeo.
Rioja, La	Informe ReeR 2021.
Ceuta	Base de datos de INGESA.
Melilla	No se publican.

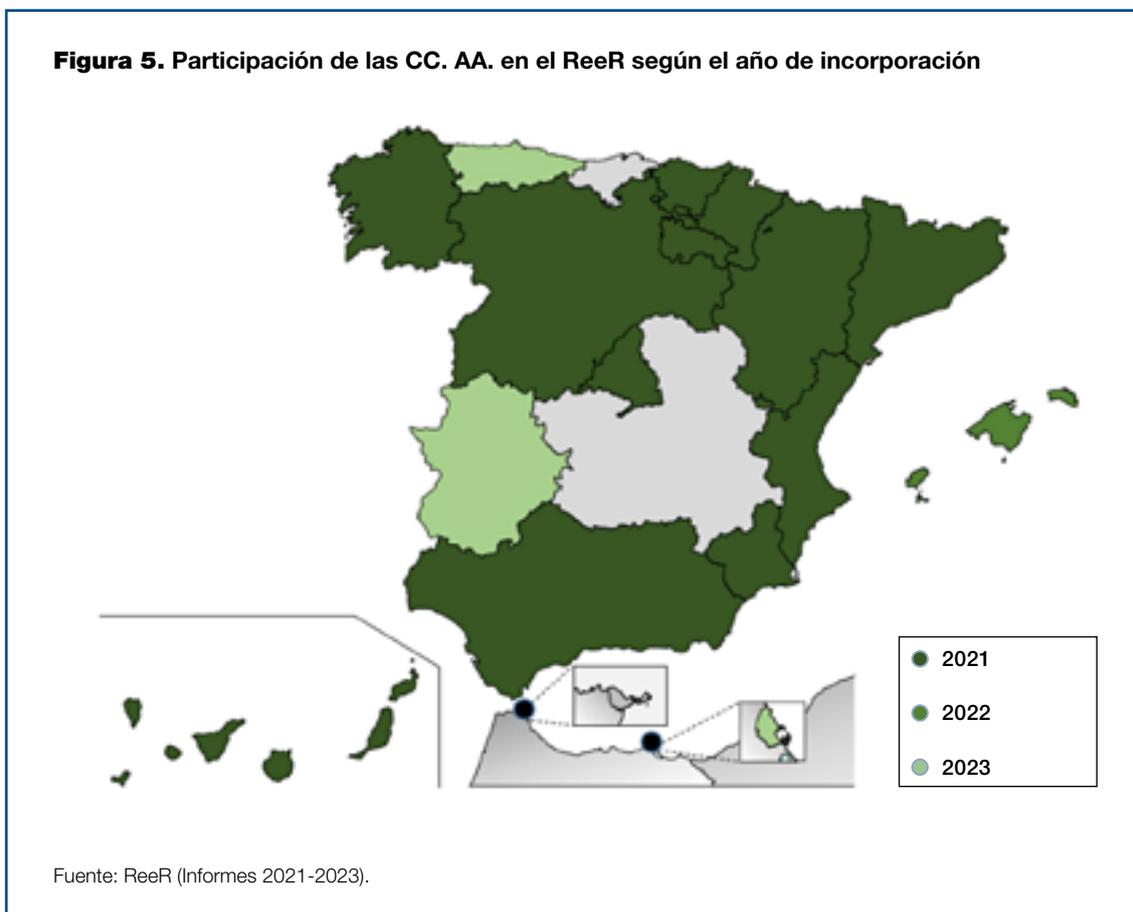
Fuente: Elaboración propia a partir de las respuestas recibidas del cuestionario.

02.2. CC. AA. que han participado en 2022 en el envío de datos al Registro Estatal de EE. RR.

El Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR) recoge la información suministrada por las CC. AA. referente a los casos de EE. RR. registrados en su territorio. De forma general, las CC. AA. informan anualmente de los casos. 13 CC. AA. han participado en este envío. Entre las que no lo han hecho están Asturias (por ausencia de personal para realizar la validación desde 2018), Cantabria (por no existir una estrategia ni coordinación entre centros sanitarios, administración y asociaciones de pacientes), Extremadura (por problemas fundamentalmente de Técnicos y Recursos Humanos)³⁸, Ceuta (por no

³⁸ En el año 2023, Extremadura sí participó en el envío de datos al ReeR.

existir prácticamente nuevos registros por parte del personal sanitario) y Melilla (por falta de personal). En el caso de Castilla-La Mancha, no se especifican detalles adicionales sobre la no participación en el envío de datos en 2022 al Registro Estatal de EE. RR. La Figura 5 detalla la participación de las CC. AA. en el ReeR según el año de incorporación.



O2.3. CC. AA. que no han participado en el envío de datos al ReeR en 2022, pero están llevando a cabo acciones para favorecer la implementación del ReeR.

Un total de 5 CC. AA. reportan llevar a cabo distintas acciones para favorecer la implementación del ReeR. Castilla-La Mancha no ofrece información sobre esta cuestión, por lo que se entiende que no las está llevando a cabo. La Tabla 7 resume la información referente a las dificultades existentes en algunas CC. AA. para participar en el ReeR, las medidas que están acometiendo para favorecer su implementación y el tipo de EE. RR. de las que se recogen datos.

Tabla 7. Dificultades asociadas a la participación en ReeR y acciones desarrolladas

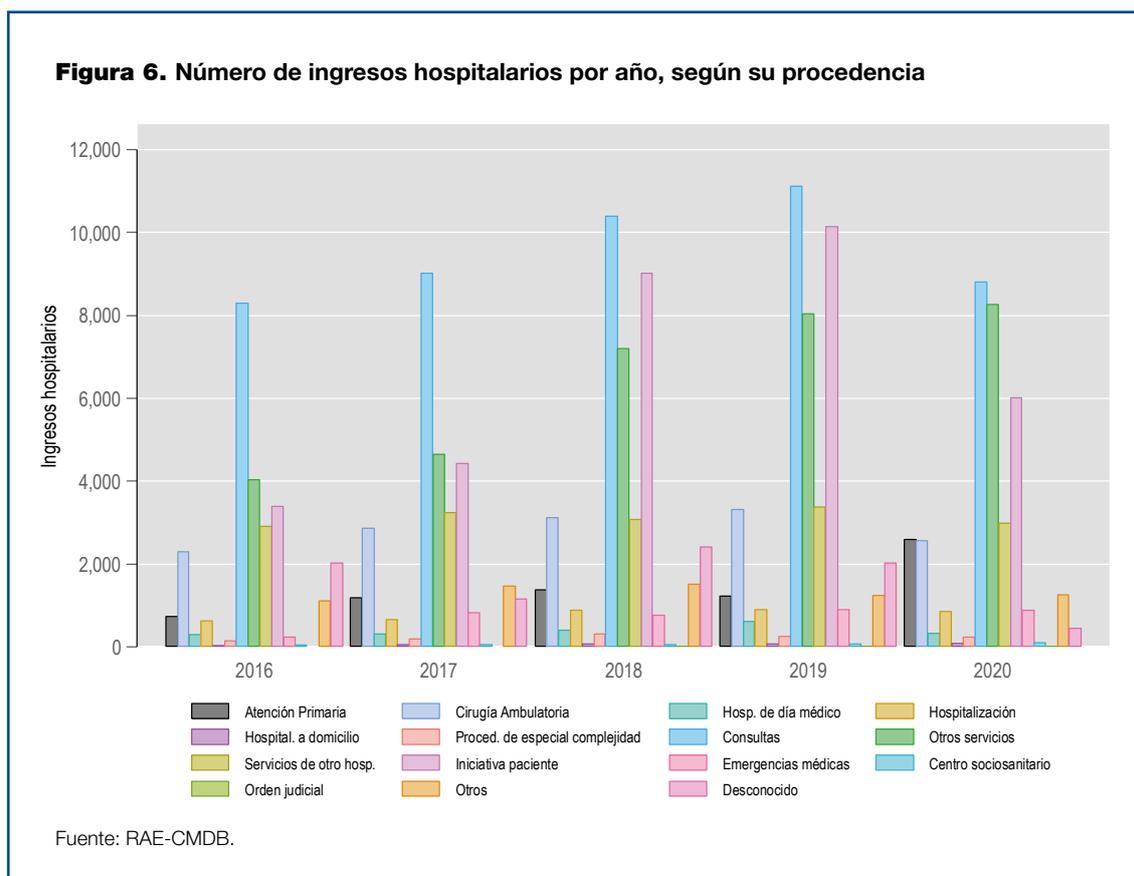
CC. AA.	Motivos de no participación	Medidas para implementar ReeR	EE. RR. de las que recogen datos
Asturias	Ausencia de RR.HH. para realizar la validación desde 2018.	Estrategia para conseguir el personal necesario.	Recoge información sobre las enfermedades del listado ReeR, de todas las enfermedades incluidas en el PCN. Existe un Registro poblacional de anomalías congénitas. Se captura información de un listado de 962 EERR a través de sistemas de información sanitaria (registros, CMBD, OMIAP, Farmacia...) desde 1996.
Cantabria	Falta de estrategia y coordinación entre centros sanitarios, administración y asociaciones de pacientes.	Identificación de referentes clínicos y referentes en asociaciones.	No recoge información del listado del ReeR. De las EE. RR. incluidas en el Programa Poblacional de Cribado Neonatal, se recoge información de todas las enfermedades excepto de hiperplasia suprarrenal congénita. Disponen de Registro poblacional de anomalías congénitas.
Extremadura*	Problemas técnicos y ausencia de RR.HH.	Estudio del funcionamiento del registro. Se ha contactado con el Ministerio de Sanidad para solicitar documentación, información y ayuda sobre el registro estatal. Se revisan las fuentes de datos. Se ha realizado un cronograma de actuaciones.	Se recoge información de todas las enfermedades expuestas en los listados: Listado del ReeR, EE. RR. incluidas en el Programa Poblacional de Cribado Neonatal de la Cartera Común de Servicios del SNS, y existe Registro poblacional de anomalías congénitas.
Ceuta	No hay nuevos registros por parte del personal sanitario.	Desarrollo de estrategias para incentivar el registro por parte de Atención Primaria y Hospitalaria. Sesiones clínicas, vídeos con instrucciones para registro y material informativo para profesionales.	No recoge información de las enfermedades incluidas en el ReeR, ni de las enfermedades del PCN. No tiene Registro poblacional de anomalías congénitas. Se recogen datos sobre enfermedades a criterio del profesional que registra (médicos de Atención Primaria y Hospitalaria) en función de su existencia en bases de datos ORPHA.net y dichos registros se supervisan posteriormente.
Melilla	Ausencia de RR.HH. suficientes.	Organización de cursos profesionales y anuncios web sobre tratamiento y revisión en web intranet.	No recoge información de la mayoría de las enfermedades incluidas en el ReeR, salvo de la Fibrosis Quística y la Fenilcetonuria. Tiene datos sobre algunas enfermedades del PCN, como el Hipotiroidismo Congénito, la Anemia Falciforme, la Homocistinuria y la Hiperplasia Suprarrenal Congénita. Sí cuentan con Registro Poblacional de anomalías congénitas. También recoge información sobre las enfermedades genéticas.

Notas: (*) Extremadura ha participado por primera vez en la notificación de casos, como así se recoge en el tercer informe epidemiológico ReeR 2023, siguiendo los criterios establecidos a nivel nacional para la validación y posterior notificación de casos, y trabajando de manera coordinada con el Registro Estatal de EE. RR. a través de su participación en las reuniones de trabajo organizadas.

O2.4. Ingresos hospitalarios de pacientes con EE. RR. (del listado prototipo) por procedencia.

La fuente de información utilizada para obtener los indicadores O2.4 a O2.9 es el Registro de Actividad de Atención Especializada-Conjunto Mínimo Básico de Datos (RAE-CMDB)³⁹.

En torno al 50% de los ingresos hospitalarios de pacientes con EE. RR. provienen de los servicios de Urgencias del propio hospital. Con respecto al resto de los pacientes, el origen de ingreso es bastante heterogéneo. La mayoría proviene de consultas del propio hospital, seguido de otros servicios. Es remarcable que los ingresos hospitalarios por iniciativa del propio paciente han seguido una tendencia ascendente, principalmente en 2018 y 2019. La Figura 6 muestra el número total de ingresos hospitalarios de pacientes en función de su procedencia, considerando el periodo 2016-2020.

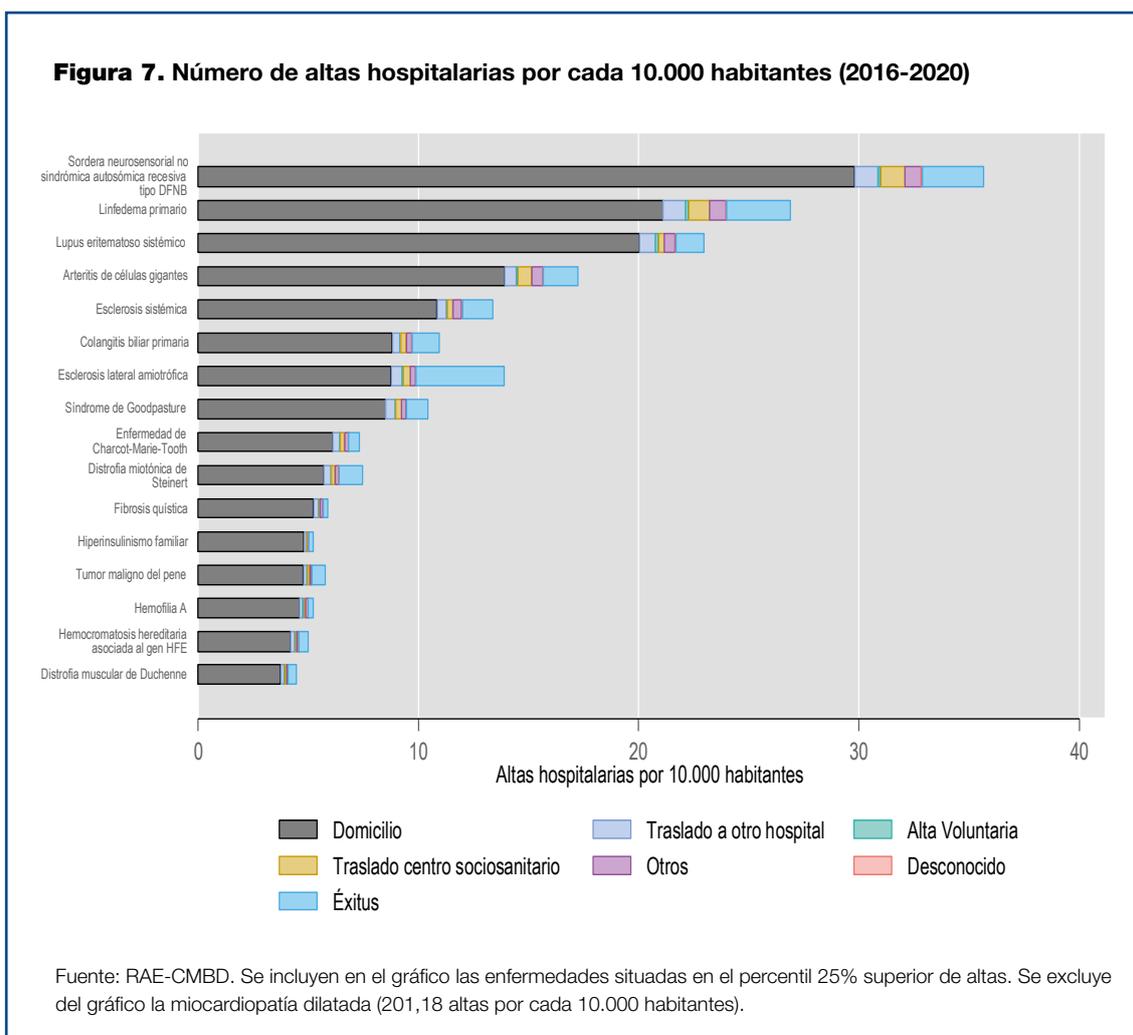


O2.5. Altas hospitalarias de pacientes con EE. RR. por cada 10.000 habitantes.

El número de altas hospitalarias de pacientes con EE. RR. difiere significativamente en función de la enfermedad concreta. La miocardiopatía dilatada es la enfermedad rara con mayor mortalidad hospitalaria en valores absolutos. Esta enfermedad registra el mayor número de pacientes entre las EE. RR. incluidas en el listado prototipo, con 201,18 altas por cada 10.000 habitantes.

³⁹ Los datos utilizados para las figuras presentadas en esta sección pueden consultarse en las Tablas de Datos (Anexo B, pág. 185).

El resto de las enfermedades registran un número menor de altas. La Figura 7 recoge el número de altas hospitalarias de pacientes con EE. RR. de las recogidas en el listado prototipo para el período 2016 a 2020, por cada 10.000 habitantes. La sordera sensorial tipo DFNB (35,64 altas por cada 10.000 habitantes), o el linfedema primario (26,87 altas por cada 10.000 habitantes)⁴⁰. La figura también refleja que, en términos generales, una amplia mayoría de pacientes que han accedido al centro sanitario por un caso de enfermedad rara, tras el alta, vuelven al domicilio.



O2.6. Altas hospitalarias por enfermedad con respecto al total de altas.

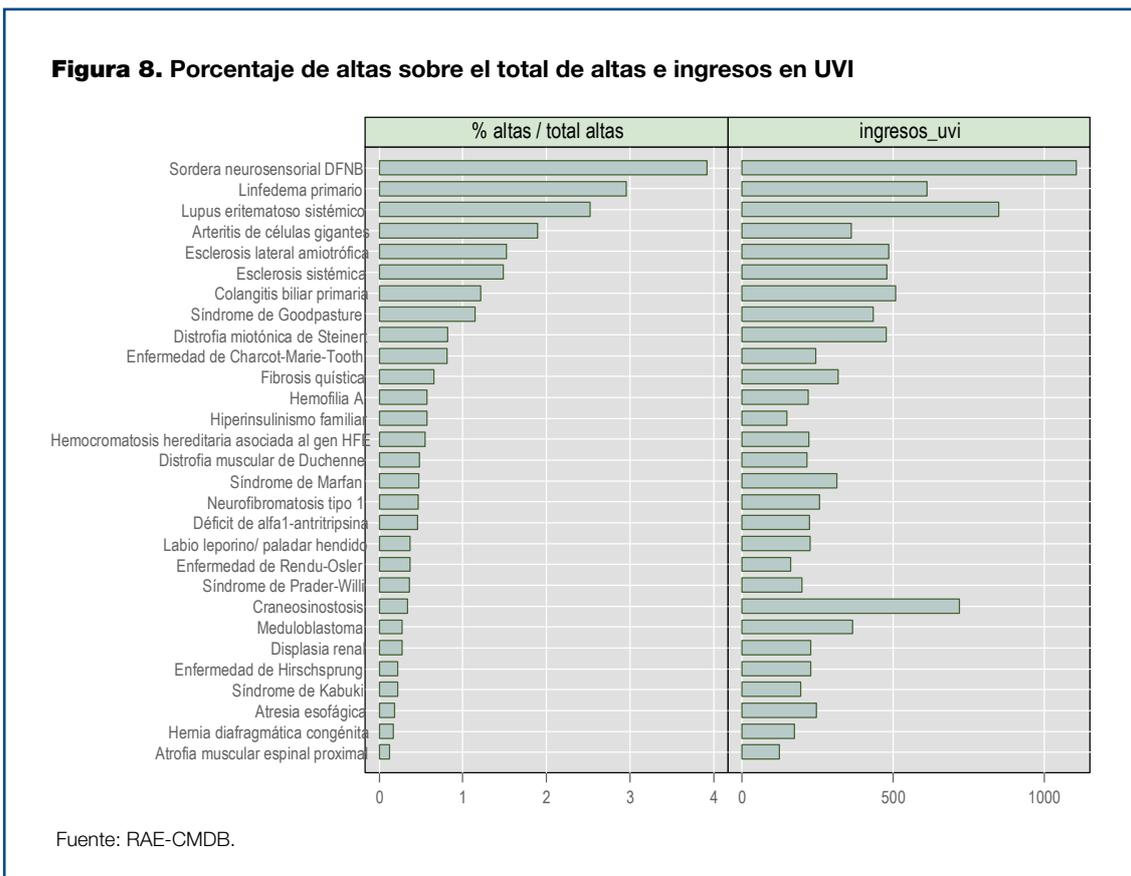
El 22,12% de las altas hospitalarias de pacientes con EE. RR. corresponden a casos de miocardiopatía dilatada. En segundo orden, corresponden a casos de sordera neurosensorial no síndrónica autosómica recesiva tipo DFNB (3,92%) y linfedema primario (2,95%). La columna izquierda de la Figura 8 muestra gráficamente los valores asociados a este indicador.

⁴⁰ La información completa puede consultarse en las Tablas de Datos (Anexo B, pág. 185).

02.7. Pacientes con EE. RR. que ingresan en UVI.

De las enfermedades consideradas, la Miocardiopatía dilatada representa la enfermedad con un mayor número de ingresos en UVI, en el periodo 2016-2020 (12.743 casos). A una amplia distancia se sitúan los casos de Sordera neurosensorial no sindrómica autosómica recesiva tipo DFNB (1.106 casos), y el Lupus eritematoso sistémico (850 casos).

La Figura 8 permite establecer una comparativa entre ambos indicadores. La Figura compara las distintas enfermedades para ambos indicadores (altas hospitalarias con respecto al total de altas, y pacientes que ingresan en UVI)⁴¹.



02.8. Casos de hospitalización de pacientes con EE. RR. por enfermedad, sexo y edad.

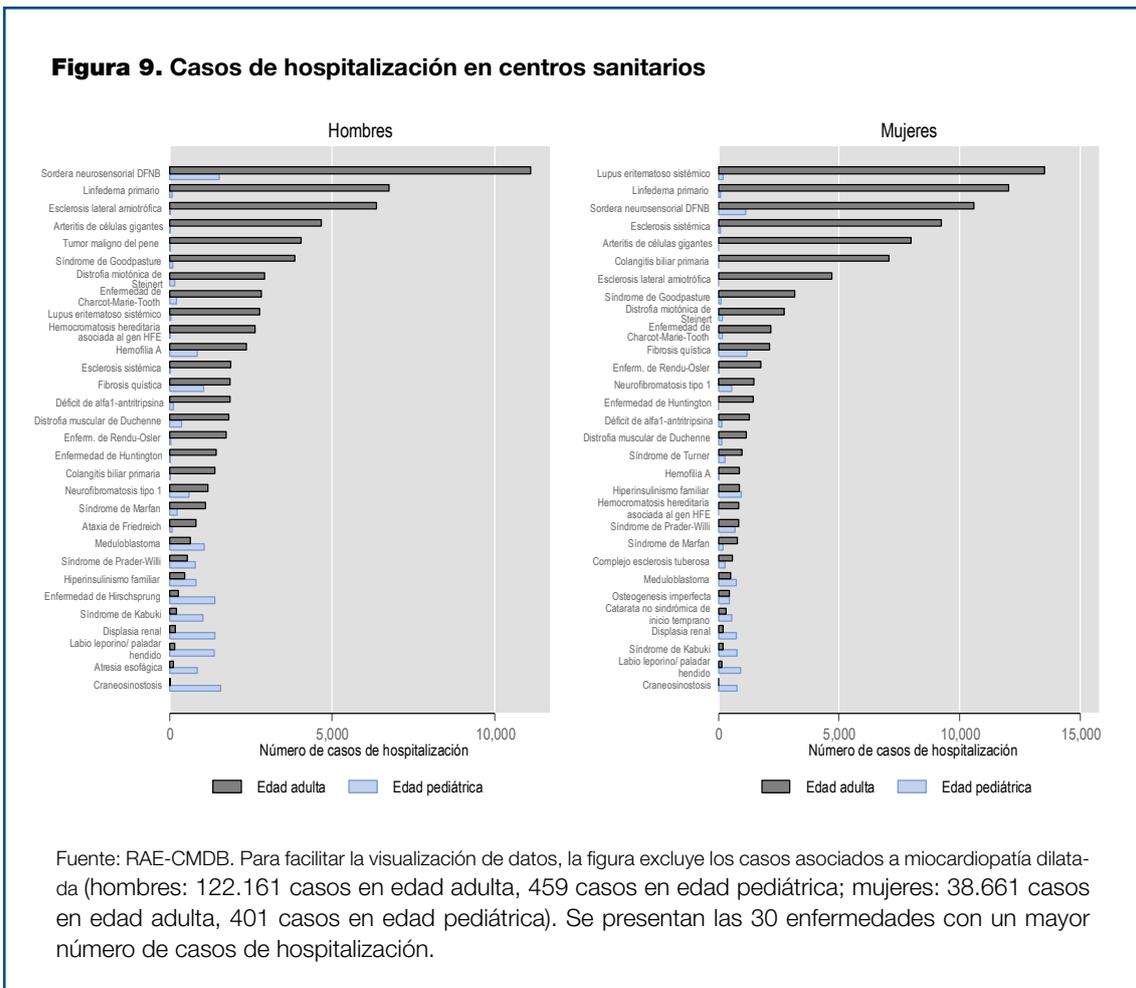
El indicador refleja el número total de casos de hospitalización en centros sanitarios de pacientes con diagnóstico principal o secundario de EE. RR. del listado prototipo, en el periodo 2016-2020. Los datos se segregan por sexo y edad (pediátrica o adulta).

La miocardiopatía dilatada sigue siendo la enfermedad con un número mayor de casos de hospitalización, tanto para hombres (122.620) como para mujeres (39.062). En términos absolutos, los pacientes de miocardiopatía dilatada son mayoritariamente hombres (76%).

⁴¹ Para facilitar la visualización de datos, el gráfico muestra las enfermedades con un mayor número de ingresos en UVI, excluyendo la miocardiopatía dilatada (12.743 ingresos).

La segunda enfermedad con mayor número total de casos difiere para hombres y mujeres. En el caso de los hombres, se trata de la Sordera neurosensorial no sindrómica autosómica recesiva tipo DFNB, con 12.647 casos. En el caso de las mujeres, la segunda enfermedad con más casos es el Lupus eritematoso sistémico, con 13.727 casos reportados.

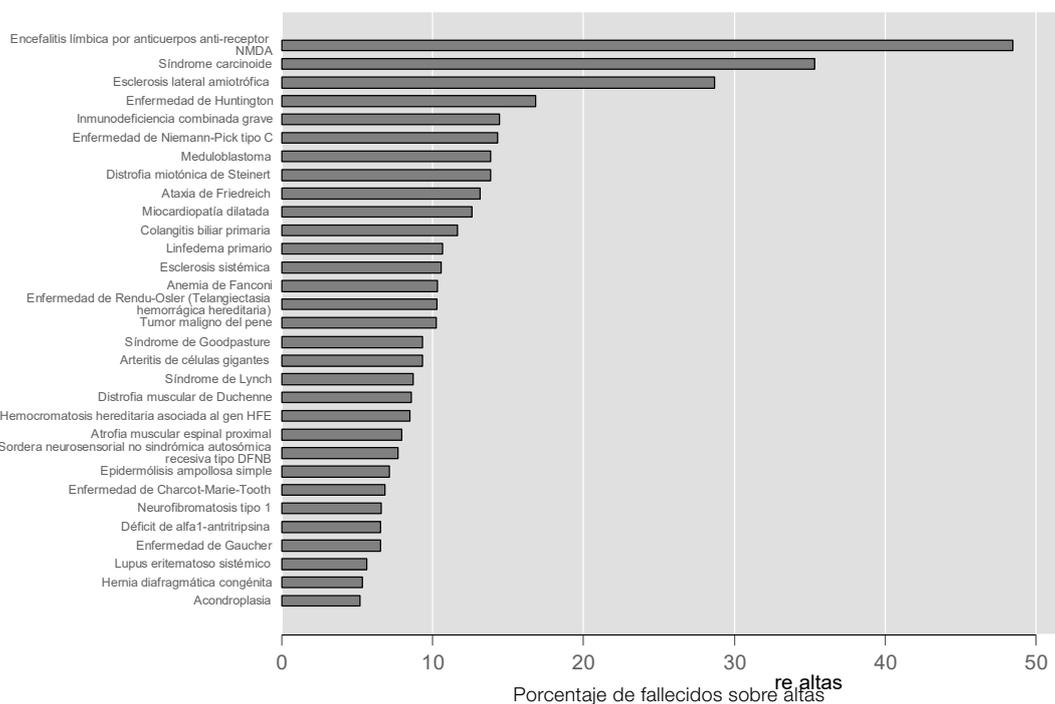
Los resultados detallados pueden observarse en la Figura 9, donde se comparan las 20 enfermedades más frecuentes en hombres y mujeres, distinguiendo entre casos de hospitalización en edad adulta y en edad pediátrica.



02.9. Éxitos intrahospitalarios por enfermedad rara.

El indicador refleja el porcentaje de pacientes con EE. RR. que fallecen durante el ingreso hospitalario, respecto del total de altas hospitalarias de pacientes con EE. RR. La Figura 10 refleja que la enfermedad con mayor porcentaje de éxitos es la Encefalitis límbica por anticuerpos anti-receptor NMDA (48,46%). En segundo lugar, el síndrome carcinoide cuenta con el segundo porcentaje de éxitos más elevado (44,79%).

Figura 10. Éxitus intrahospitalarios por enfermedad rara



Fuente: RAE-CMDB. La figura presenta aquellas EE.RR. con un porcentaje de éxitus superior al 5%.

Tabl 8. Indicadores asociados al Objetivo 2 y grado general de cumplimiento

Indicador	Título	Fuente	Número de CC. AA.	Valor
O2.1	CC. AA. con registro poblacional o sistema autonómico de información de EE. RR. en 2022.	Cuestionario	15	79%
O2.2	CC. AA. que han participado en 2022 en el envío de datos al ReeR.	Cuestionario	13	68%
O2.3	CC. AA. que no han participado en el envío de datos al ReeR en 2022, pero están llevando a cabo acciones para favorecer la implementación del ReeR.	Cuestionario	5 (sobre 6)	83%
O2.4	Ingresos hospitalarios de pacientes con EE. RR. (del listado prototipo) por procedencia.	RAE-CMDB	-	Figura 6
O2.5	Altas hospitalarias de pacientes con EE. RR. por cada 10.000 habitantes.	RAE-CMDB	-	Figura 7
O2.6	Altas hospitalarias por enfermedad respecto al total de altas.	RAE-CMDB	-	Figura 8
O2.7	Pacientes con EE. RR. que ingresan en UVI.	RAE-CMDB	-	Figura 8
O2.8	Casos de hospitalización de pacientes con EE. RR. por enfermedad, sexo y edad.	RAE-CMDB	-	Figura 9
O2.9	Éxitus intrahospitalarios por enfermedad rara.	RAE-CMDB	-	Figura 10

Línea Estratégica 1: Conclusiones

- El Objetivo 1 plantea habilitar la información sobre los recursos disponibles para la atención a las personas con EE. RR. y sus familias. Los indicadores asociados a dicho objetivo reflejan que:
 - Una amplia mayoría de CC. AA. (18) cuentan con información disponible de algún tipo para las personas con EE. RR. y sus familiares.
 - Con respecto al tipo de información disponible, 15 CC. AA. reportan disponer de información médico-científica, y 15 CC. AA. indican que disponen de información sociosanitaria (atención temprana, rehabilitación y otros). Además, 14 CC. AA. señalan contar con información sobre atención sanitaria, y 3 CC. AA. cuentan con información de otro tipo.
- Por lo tanto, considerando los indicadores previamente descritos, el objetivo asociado a la habilitación de información sobre los recursos disponibles para la atención a las personas con EE. RR. y sus familias, se puede considerar alcanzado.
- El Objetivo 2 señala la necesidad de obtener la información epidemiológica necesaria que permita el desarrollo de políticas sociales, sanitarias y de investigación. Los indicadores reflejan varios elementos relevantes:
 - En relación con los registros poblacionales o sistemas autonómicos de información de EE. RR., 15 CC. AA. afirman contar con ellos, lo que representa una amplia mayoría de estas.
 - La mayoría de CC. AA. (13) enviaron información al ReeR en 2022. En algunas CC. AA. se reportan dificultades para participar en el ReeR, y se están desarrollando acciones e implementando medidas para favorecer la participación.
 - Los datos procedentes del RAE-CMBD permiten obtener información útil para los indicadores planteados. Por ejemplo, en torno al 50% de los ingresos hospitalarios de pacientes con EE. RR. provienen de los servicios de Urgencias del propio hospital. Una amplia mayoría de pacientes que acuden a un centro sanitario por un caso de enfermedad rara, tras el alta, vuelven al domicilio.
 - Las enfermedades con mayor prevalencia entre las notificadas al ReeR son la distrofia miotónica de Steinert, la esclerosis lateral amiotrófica y la hemofilia A. Sin embargo, no es posible establecer un orden general entre ellas porque los datos varían notablemente entre CC. AA. A título de ejemplo, la distrofia miotónica de Steinert tiene una prevalencia de 3,339 en Navarra, 1,379 en Madrid y 0,706 en Andalucía, en tanto que los valores de la esclerosis lateral amiotrófica son mucho más homogéneos: 0,923 en Navarra, 0,906 en Madrid y 1 en Andalucía.
- Los resultados indican que, en términos generales, las CC. AA. participan activamente en el envío y actualización de datos epidemiológicos, aunque es necesario superar algunas dificultades experimentadas por las CC. AA. en el envío de datos al ReeR.

Línea estratégica 2

Prevención y detección precoz

Sublíneas	Objetivos	Indicadores
2.1 Prevención	3. Reducir la incidencia de aquellas EE. RR. susceptibles de beneficiarse de programas de prevención primaria.	O3.1., O3.2., O3.3.
2.2 Detección precoz	4. Mejorar el diagnóstico prenatal de las EE. RR.	O4.1.
	5. Mejorar los programas de cribado neonatal de EE. RR. en el SNS.	O5.1., O5.2., O5.3., O5.4., O5.5., O5.6., O5.7., O5.8.
	6. Mejorar el acceso a pruebas diagnósticas y al consejo genético.	
	7. Agilizar el diagnóstico de sospecha de enfermedad rara en el ámbito de la Atención Primaria.	

2.1. Prevención

Objetivo 3: Reducir la incidencia de aquellas EE. RR. susceptibles de beneficiarse de programas de prevención primaria

O3.1. CC. AA. que aplican las recomendaciones de la Guía de Práctica Clínica de Atención en el Embarazo y Puerperio para prevención primaria de EE. RR.

O3.2. CC. AA. que aplican otras recomendaciones distintas a las recomendaciones de la Guía de Práctica Clínica de Atención en el Embarazo y Puerperio para prevención primaria de EE. RR.

Un total de 11 CC.AA. (Aragón, Balears, Cantabria, Castilla y León, Castilla-La Mancha, Extremadura, Madrid, País Vasco, La Rioja, Ceuta y Melilla) aplican las recomendaciones de la “Guía de Práctica Clínica de Atención en el Embarazo y Puerperio”-GuíaSalud (guiasalud.es). 8 CC. AA. utilizan otros documentos distintos a la guía previamente referida.

A continuación, se exponen los recursos de que disponen las CC. AA. que no utilizan la Guía de Práctica Clínica referida en el párrafo anterior (8 CC. AA.) o que, además de ésta, también cuentan con otros documentos de apoyo a la prevención primaria (2 CC. AA.)⁴²:

- **Andalucía** utiliza la guía del Proceso Asistencial Integrado “Embarazo, parto y puerperio” (PAI-EPP) del Sistema Sanitario Público de Andalucía, cuya 3ª Edición es de 2014. También se usa el procedimiento para el Diagnóstico Genético Preimplantatorio.
- **Asturias** dispone de diferentes herramientas que se utilizan en la prevención de EE. RR. en el periodo preconcepcional, tales como la Estrategia de atención al embarazo, parto, etapa neonatal y lactancia materna en Asturias, el Registro de

⁴² Algunas CC. AA. han reportado también información sobre prevención secundaria (ej.: cribado neonatal).

Defectos Congénitos de Asturias y el Programa de Detección de Anomalías Cromosómicas Fetales del Principado de Asturias, el Programa de Atención al Déficit Auditivo Infantil y la Consulta de consejo genético y genética familiar.

- **Canarias** utiliza el consejo genético preconcepcional en patologías genéticamente determinadas conocidas, diagnóstico genético en el embarazo en portadoras de alguna enfermedad genética conocida. Disponen también de un documento sobre el embarazo, incluido dentro del Programa de Atención a la Salud Afectivo-sexual y Reproductiva (PASAR).
- **Castilla y León** cuenta con la Guía de Práctica Clínica de Atención en el Embarazo y Puerperio-GuíaSalud (guiasalud.es). Se ha publicado en 2022 la guía titulada: “La salud desde el principio: guía de salud materno-infantil”. Además, se describen las pruebas de detección precoz de enfermedades congénitas. También tiene publicado el Proceso Asistencial de Atención al Parto Normal y Puerperio. En 2018, incorporó a la cartera de servicios el Test Prenatal No Invasivo (TPNI). Se oferta en toda la red hospitalaria el análisis de muestras, centralizado en el Hospital Universitario Río Hortega de Valladolid. También se dispone de la prestación Diagnóstico genético preimplantacional en el Hospital Clínico Universitario de Valladolid.
- En **Catalunya** se desarrollan actividades de educación para la salud en las etapas pregestacional y gestacional, donde se incluyen actividades preventivas, consejo sobre los riesgos de anomalías congénitas, consumo de sustancias tóxicas y evaluación y cribado de los posibles riesgos durante el embarazo. Cuenta con el “Protocolo de seguimiento del embarazo en Catalunya” publicado en 2018. También refiere aplicar un “Protocolo de cribado prenatal de anomalías congénitas”⁴³, disponer de una “guía para embarazadas”⁴⁴, una “guía con información para preparar el nacimiento” y un “carné de embarazadas”⁴⁵ para el seguimiento del embarazo.
- En la **Comunitat Valenciana** existe un documento en elaboración, la Guía para Profesionales: Promoción de la Salud y Prevención en la Etapa Preconcepcional.
- **Galicia** imparte asesoramiento genético, regulado de acuerdo con el Art. 3 de la Ley 14/2007, de Investigación Biomédica. También se realiza diagnóstico genético preimplantacional, regulado según lo considerado en la Ley 14/2006 de 26 de mayo, sobre técnicas de reproducción humana asistida, y la Guía técnica del proceso de regulación humana asistida del Sistema Gallego de Salud.
- **Madrid** afirma que sigue las recomendaciones de la “Guía de Práctica Clínica de Atención en el Embarazo y Puerperio”. Está en elaboración una guía de consulta preconcepcional dirigida a profesionales sanitarios. Respecto a las recomendaciones de vacunación en embarazo para la prevención de enfermedades infecciosas, se siguen las recomendaciones del calendario de vacunación para toda la vida, aprobado por el Consejo Interterritorial del SNS. También dispone de informa-

⁴³ https://salutpublica.gencat.cat/web/.content/minisite/aspcat/promocio_salut/embaras_part_puerperi/protocol_cribatge_prenatal/Protocol-cribatge-prenatal-anomalies-congenites-2018.pdf

⁴⁴ https://canalsalut.gencat.cat/web/.content/_A-Z/E/embaras_part_i_postpart/documents/arxiu/guia-embaras-castella.pdf

⁴⁵ https://canalsalut.gencat.cat/web/.content/_A-Z/E/embaras_part_i_postpart/documents/arxiu/carnet-embarazada-castellano.pdf

ción para ciudadanos. Todos los hospitales con maternidad cuentan con protocolos de seguimiento del embarazo e información dirigida a las mujeres embarazadas. Cuenta con información dirigida a mujeres embarazadas sobre la promoción de estilos de vida saludable y la prevención de factores de riesgo.

- **Murcia** aporta el Programa Integral de Atención a la Mujer de la Región de Murcia (PIAM) de 2012. El cuarto subprograma del PIAM es “Atención al embarazo, parto y puerperio”.
- **Navarra** aplica un amplio conjunto de guías, y ofrece diversos protocolos relacionados con EE. RR.

Ambas CC. AA. (Murcia y Navarra) realizan evaluación genético-familiar y asesoramiento genético preconcepcional, diagnóstico genético prenatal de cromosomopatías y enfermedades hereditarias en gestaciones de alto riesgo y diagnóstico genético preimplantacional en Enfermedades monogénicas susceptibles de DGP y en anomalías cromosómicas estructurales o numéricas maternas o paternas.

03.3. CC. AA. que han implementado BB.PP. en atención al parto y salud reproductiva.

La recogida de Buenas Prácticas (BB.PP.) se enmarca en los principios de la Ley de Calidad y Cohesión del Sistema Nacional de Salud (SNS), del año 2003. En dicha ley, en el capítulo VI, establece que la mejora de la calidad del sistema sanitario en su conjunto debe presidir las actuaciones de las instituciones sanitarias públicas y privadas.

A nivel europeo, el Programa UEproSalud 2020-2027 destaca iniciativas nacionales y europeas que han dado resultados positivos. Una de las iniciativas más relevantes es la creación de las Redes Europeas de Referencia (ERN) para las EE. RR., que constituyen una herramienta de cooperación europea entre los distintos sistemas sanitarios. Además, el Programa UEproSalud contempla como posibles acciones subvencionables aquellas dirigidas a la prevención de grupos vulnerables, o la creación de nuevas redes europeas de referencia para atender EE. RR., complejas y de baja prevalencia. También se enfatiza la necesidad de continuar potenciando la creación de redes transversales entre distintas especialidades y disciplinas.

Desde el Ministerio de Sanidad se implementó un procedimiento normalizado para la identificación, recogida y difusión de BB.PP. en actuación sanitaria en el ámbito del SNS a través de tres convocatorias en los años 2014⁴⁶, 2015⁴⁷ y 2019⁴⁸. La implementación de BB.PP. se ha llevado a cabo tanto a nivel de agencias y departamentos de salud con medidas de proceso como, especialmente, a nivel de unidades y centros hospitalarios con experiencias, actuaciones y medidas concretas. La Tabla 10 ofrece un resumen de las BB.PP. reportadas

⁴⁶ Ministerio de Sanidad (2014): Buenas prácticas en la Estrategia en Atención al Parto y Salud Reproductiva del SNS (https://www.sanidad.gob.es/areas/calidadAsistencial/estrategias/atencionPartoNormal/BBPP/BBPP_PARTO_2014.htm)

⁴⁷ Ministerio de Sanidad (2015): Buenas prácticas en la Estrategia en Atención al Parto y Salud Reproductiva del SNS (https://www.sanidad.gob.es/areas/calidadAsistencial/estrategias/atencionPartoNormal/BBPP/BBPP_PARTO_2015.htm)

⁴⁸ Ministerio de Sanidad (2019): Buenas prácticas en la Estrategia en Atención al Parto y Salud Reproductiva del SNS (https://www.sanidad.gob.es/areas/calidadAsistencial/estrategias/atencionPartoNormal/BBPP/BBPP_PARTO_2019.htm)

por cada CC. AA. en las tres convocatorias disponibles. La mayor parte de las CC. AA. (13) han implementado BBPP en atención al parto y salud reproductiva en al menos una de las tres convocatorias, siendo especialmente destacable el número de BB.PP. aprobadas en Cataluña, Comunidad Valenciana, Madrid, Galicia y Andalucía.

Tabla 10. BB.PP. en la Estrategia en Atención al Parto y Salud Reproductiva del SNS

	2014	2015	2019	2014-2019
Andalucía	7	3		10
Aragón	2			2
Asturias	1			1
Balears				
Canarias				
Cantabria	1	2	1	4
Castilla y León		5		5
Castilla-La Mancha				
Cataluña	16	8	4	28
Comunidad Valenciana	6	5	2	13
Extremadura			1	1
Galicia	8	6	2	16
Madrid	8	5	1	14
Murcia	2	2	2	6
Navarra				
País Vasco	1	3		4
Rioja, La		1		1
Ceuta				
Melilla				
TOTAL	52	40	13	105

Fuente: Informes “Buenas prácticas en la Estrategia en Atención al Parto y Salud Reproductiva del SNS” (2014, 2015, 2019).

La Tabla 11 muestra un resumen de los valores asociados a los distintos indicadores relacionados con el Objetivo 3.

Tabla 11. Indicadores asociados al Objetivo 3 y grado general de cumplimiento

Indicador	Título	Fuente	Número de CC. AA.	% de CC. AA.
O3.1	CC. AA. que aplican las recomendaciones de la Guía de Práctica Clínica de Atención en el Embarazo y Puerperio para prevención primaria de EE. RR.	Cuestionario	11	58
O3.2	CC. AA. que aplican otras recomendaciones distintas a las recomendaciones de la Guía de Práctica Clínica de Atención en el Embarazo y Puerperio para prevención primaria de EE. RR.	Cuestionario	8	42
O3.3	CC. AA. que han implementado BB.PP. en atención al parto y salud reproductiva.	Catálogos de BBPP del SNS	13	68

2.2. Detección precoz

Objetivo 4: Mejorar el diagnóstico prenatal de las EE. RR.

O4.1. Número de enfermedades para las que se ha realizado una evaluación de la evidencia y coste-efectividad de su diagnóstico prenatal.

En el marco de los planes de trabajo de la Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Prestaciones del SNS (RedETS) se han realizado seis informes de evaluación de la evidencia y el coste efectividad del diagnóstico/cribado prenatal. La Tabla 12 ofrece los detalles de cada uno de los informes.

Informe	Agencia	Año	Autores
Análisis coste-efectividad de los microarrays para el diagnóstico prenatal de aberraciones genéticas en España.	SESCS	2013	García-Perez L. et al.
Cribado prenatal de toxoplasmosis.	SESCS	2022	Linertová, R. et al.
Cribado prenatal para la detección del síndrome de Down mediante el análisis de ADN fetal en sangre materna.	OSTEBA	2016	Bayón Yusta, J.C. et al.
Descripción del estado de situación del cribado prenatal de las cromosopatías fetales más frecuentes –principalmente Síndrome de Down– en el Estado español y propuestas de mejora en la práctica clínica habitual.	AQuAS	2007	Guillén, M. et al.
Detección de ADN fetal libre en sangre materna para diagnóstico prenatal de aneuploidías. Revisión Sistemática.	AETSA	2012	Llanos Méndez, A. et al.
Utilidad de QF-PCR en el diagnóstico prenatal de aneuploidías fetales.	AETSA	2015	Beltrán Calvo, C. et al.

Adicionalmente, desde la Unidad de Programas de Cribado de la Dirección General de Salud Pública y Equidad en Salud se ha trabajado en coordinación con la Subdirección General de Cartera de Servicios del Sistema Nacional de Salud y Fondos de Compensación. El objetivo fue concretar programas de cribado prenatal de anomalías cromosómicas dentro de la cartera común de servicios del SNS, incorporando el test de ADN fetal libre circulante como prueba de cribado de segundo nivel. Esta norma está actualmente en proceso de tramitación, pendiente del dictamen del Consejo de Estado.

Indicador	Título	Fuente	Valor
O4.1	Número de enfermedades para las que se ha realizado una evaluación de la evidencia y coste-efectividad de su diagnóstico prenatal.	Planes de trabajo de la Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Prestaciones del SNS (RedETS).	4

Objetivo 5: Mejorar los programas de cribado neonatal de EE. RR. en el SNS

05.1. Número de enfermedades incluidas en la Cartera Común y Complementaria de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas.

La actual cartera común de servicios del SNS incluye 7 enfermedades dentro del PCN de enfermedades endocrino-metabólicas:

- Hipotiroidismo congénito (HC).
- Fenilcetonuria (PKU).
- Fibrosis quística (FQ).
- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCADD).
- Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD).
- Acidemia glutárica tipo I (GA-I).
- Anemia falciforme (AF).

En la actualización que se está realizando de esta Norma se incorporarán a la cartera común de servicios otras 4 enfermedades⁴⁹:

- Déficit de biotinidasa (DB).
- Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD).
- Homocistinuria (HCY).
- Hiperplasia suprarrenal congénita (HSC).

También se espera recibir las revisiones sistemáticas, metaanálisis y análisis de coste efectividad del cribado neonatal con el objetivo de elevar una propuesta de decisión⁵⁰:

- Inmunodeficiencia combinada grave (IDCG).
- Atrofia medular espinal (AME).
- Acidemia propiónica, metilmalónica (AMM/AP).
- Deficiencia de acil CoA-deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCADD).
- Déficit de transportador de carnitina (CTD).
- Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X.

Además de las enfermedades que forman el PCN de la cartera común básica de servicios asistenciales del SNS, 18 CC. AA. cuentan oficialmente con otras enfermedades incorporadas a sus programas de cribado neonatal y que forman parte de sus respectivas carteras de servicios complementarias (a fecha de 2023). Teniendo esto en cuenta, en España han sido objeto de cribado, durante el año 2021, las siguientes enfermedades:

⁴⁹ Además, en enero de 2024 se ha aprobado en Comisión de Salud Pública la incorporación de tirosinemia tipo I al programa de cribado neonatal, actualmente el proyecto de Orden está en fase de tramitación normativa para elevar al CISNS.

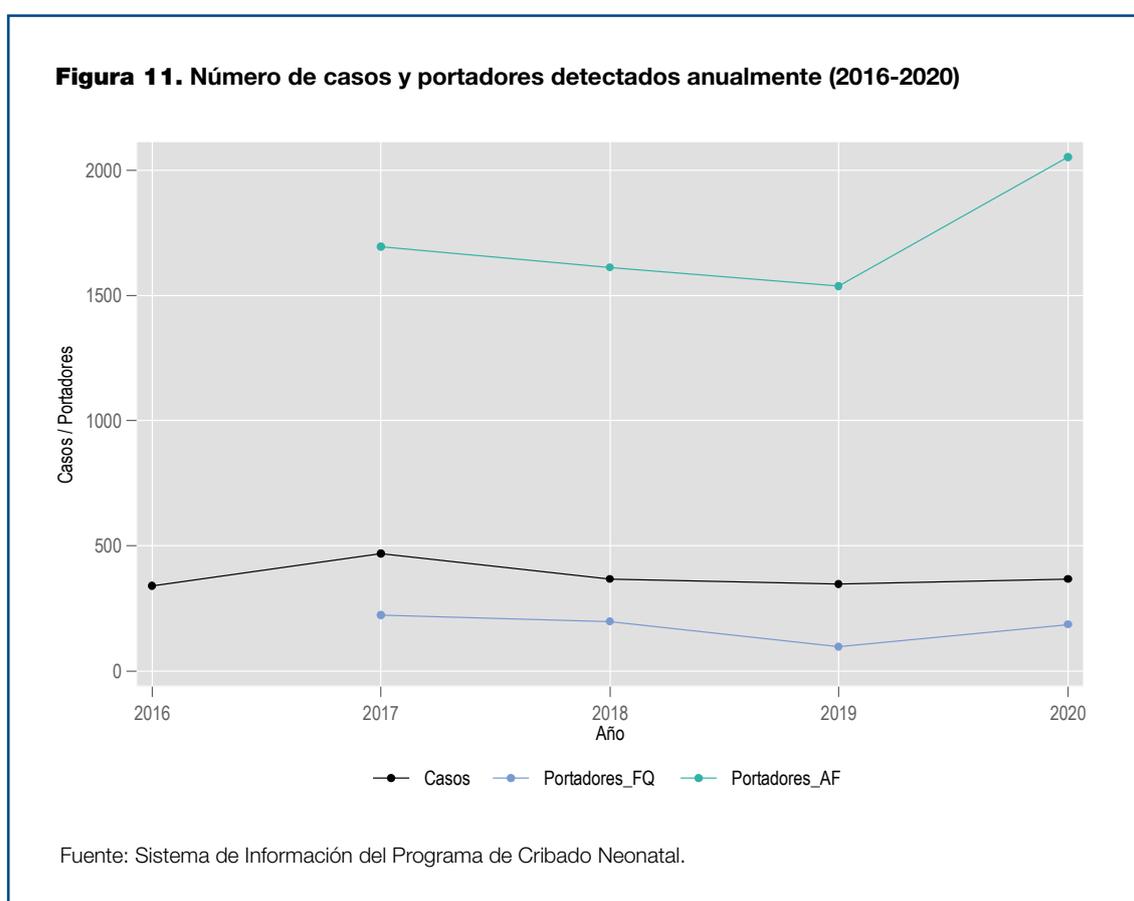
⁵⁰ Para ampliar información, consultar: Marín Soria JL, González de Aledo Castillo JM, Argudo Ramírez A, López Galera RM, Pajares García S, Ribes Rubió A, et al. (2021). Inicio, evolución y situación actual de los Programas de Cribado Neonatal en España. *Revista Española de Salud Pública*; 95.

- Hipotiroidismo congénito (HC).
- Fibrosis quística (FQ).
- Anemia falciforme (AF).
- Fenilcetonuria (PKU).
- Acidemia glutárica tipo I (GA-I).
- Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD).
- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCADD).
- Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD).
- Homocistinuria (HCY).
- Acidemia isovalérica (IVA).
- Hiperplasia suprarrenal congénita (HSC).
- Déficit de biotinidasa (BTD).
- Hiperfenilalaninemias/Defectos cofactor de tetrahydrobiopterina (HFA).
- Tirosinemia tipo I, II y III (TYR-I, TYR-II, TIR-III).
- Citrulinemia tipo I y II (CIT I, CIT II).
- Aciduria argininosuccínica (ASLD).
- Argininemia (ARG).
- Hipermetioninemia (MET).
- Cistinuria.
- Acidemia propiónica (PA).
- Acidemia metilmalónica (MMA).
- Déficit de Ketotiolasa (KTD).
- Deficiencia de la proteína trifuncional (TFPD).
- Aciduria 3-hidroxi 3-metilglutárica (HMG-CoALD).
- Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa (3-MCCD).
- Aciduria 3-metilglutacónica (3MGA).
- Deficiencia múltiple de carboxilasa (MCD).
- Aciduria 2-metil-3-hidroxi-butírica (2M3HBA).
- Deficiencia de 2-metilbutirilglicinuria (2MBG).
- Isobutilglicinuria (IBG).
- Aciduria malónica (MAL).
- Deficiencia primaria de carnitina (CUD).
- Déficit de carnitín palmitoil transferasa tipo I y tipo II (CPT I, CPT II).

- Deficiencia de carnitina/acilcarnitina traslocasa (CACTD).
- Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCADD).
- Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta (SCADD).
- Deficiencia múltiple de acil-CoA deshidrogenasa (MADD).
- Galactosemia por deficiencia de galactosa-1-fosfato uridiltransferasa (GALT-D).
- Galactosemia por deficiencia de galactoquinasa (GALK-D).
- Inmunodeficiencia combinada grave (SCID).
- Atrofia Medular Espinal (AME)

05.2. Número de casos detectados por enfermedad y comunidad autónoma y tasa de detección.

La Figura 11 muestra la evolución del número total de casos y portadores detectados para las 7 enfermedades incluidas en la cartera común de servicios del SNS indicadas anteriormente.



Los datos sobre los casos por enfermedad y año se pueden consultar en los informes disponibles en la web del Ministerio de Sanidad⁵¹.

En base a los datos recogidos en el Sistema de Información del PCN del SNS 2016-2020 la tasa de detección para cada una de las siete enfermedades se recoge en la Tabla 14.

⁵¹ <https://www.sanidad.gob.es/areas/promocionPrevencion/cribado/ponenciaPoblacional.htm>

Tabla 14. Tasa de detección por enfermedad y año y acumulada 2016-2020

Enfermedades	HC	PKU	FQ	MCADD	LCHADD	GA-I	AF
Tasa de detección	1:1891	1:9742	1:6335	1:16778	1:737614	1:48974	1:2483

Notas: Tasas de detección por enfermedad y año de forma acumulada (periodo 2016-2020).

Fuente: Sistema de Información del Programa de Cribado Neonatal.

O5.3. Tiempo de toma de muestra.

Se debe garantizar una única toma de muestra en el intervalo de tiempo adecuado (entre las 24 y 72 h de vida del recién nacido). Según consta en el informe del Sistema de Información del Programa de Cribado Neonatal del año 2020, 11 CC. AA. se encuentran dentro del nivel óptimo/aceptable⁵² del indicador de Tiempo de toma de muestra. La Figura 12 representa gráficamente los niveles del indicador para cada CC. AA.

Figura 12. Tiempos de toma de muestra en las CC. AA.



Notas: La Comunidad Foral de Navarra no aporta datos. Ceuta: Resto. Melilla: Resto.

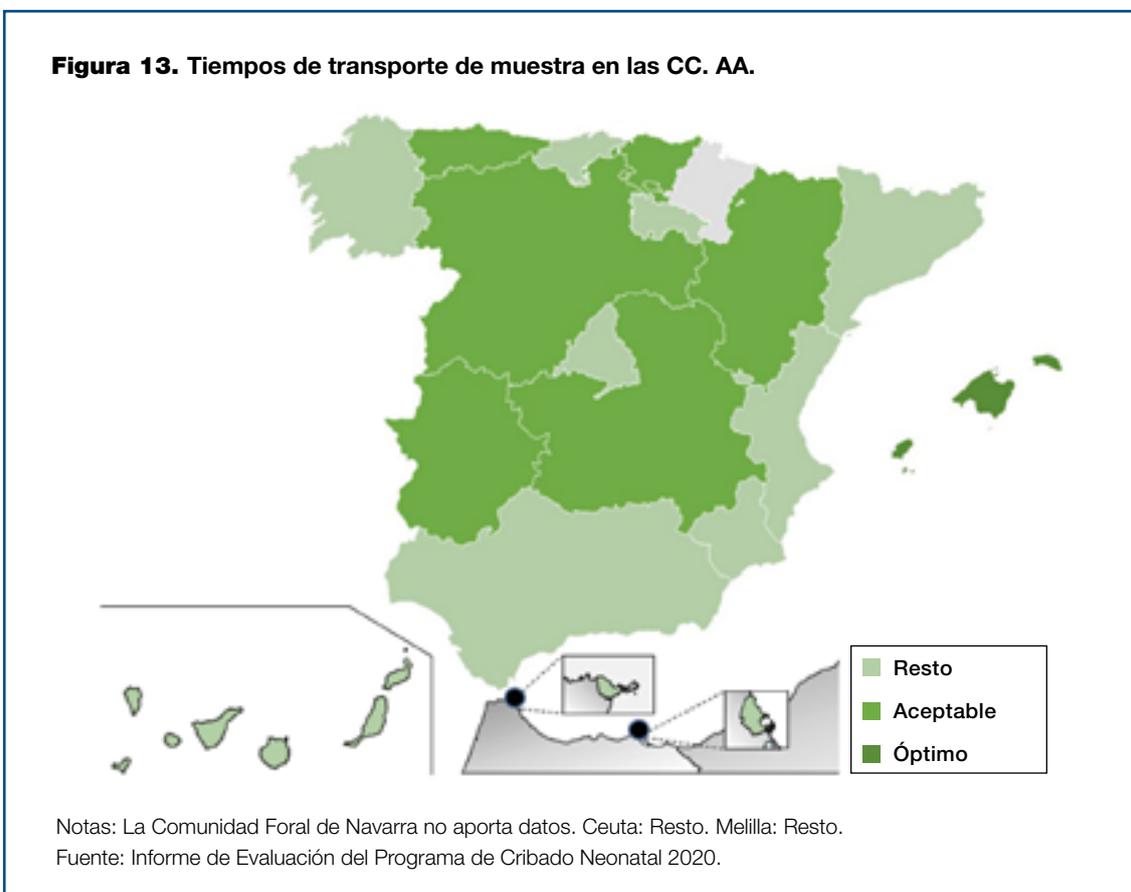
Fuente: Informe de Evaluación del Programa de Cribado Neonatal 2020.

O5.4. Tiempo de transporte de muestras.

El transporte de las muestras es una etapa esencial en el programa que repercute enormemente en el cumplimiento del objetivo final del mismo. Es especialmente importante en las CC. AA. con una mayor dispersión territorial y/o número de nacimientos, que son las que van a tener una mayor dificultad en su cumplimiento y una mayor necesidad de invertir recursos en este punto.

⁵² Óptimo: $\geq 99\%$ de las muestras se toman entre las 24-72h de vida. Aceptable: $\geq 95\%$ de las muestras se toman entre las 24-72h de vida.

De acuerdo con los datos del último informe de evaluación, 7 CC. AA. se encuentran dentro de los niveles óptimo/aceptable⁵³ para este indicador. La Figura 13 representa gráficamente los niveles del indicador para cada CC. AA.



O5.5. Tiempo de instauración del tratamiento.

Este indicador tiene el objetivo de garantizar que los casos positivos (casos confirmados) están en tratamiento antes de que se haya manifestado clínicamente la enfermedad. De forma general el tratamiento de las enfermedades que forman parte del PCN consiste en tratamiento farmacológico y/o ajustes o restricciones dietéticas y/o suplementos dietéticos, junto al tratamiento episódico de las complicaciones que pudieran aparecer. Se ofrece el porcentaje de casos con un nivel “óptimo”⁵⁴ o “aceptable”⁵⁵.

⁵³ Óptimo: $\geq 95\%$ de las muestras se reciben en el laboratorio en ≤ 3 días tras la extracción y $\geq 99\%$ en ≤ 4 días tras la extracción. Aceptable: $\geq 95\%$ de las muestras se reciben en el laboratorio en ≤ 4 días tras la extracción.

⁵⁴ Se considera “óptimo” cuando el 100% de los casos positivos (casos confirmados) están en tratamiento: i) antes de los 15 días de vida para HC, PKU, MCADD, LCHADD y GA-I (y antes de los 21 días de vida en los casos dudosos en que ha sido necesaria una segunda muestra). ii) Para FQ, antes de 35 días en niños con dos mutaciones o test de sudor positivo. iii) Para AF, antes del mes de vida.

⁵⁵ Se considera “aceptable” cuando i) el 100% de los casos positivos están en tratamiento a los 17 días de vida para HC, PKU, MCADD, LCHADD y GA-I (y a los 24 días de vida en los casos dudosos en que ha sido necesaria una segunda muestra), ii) 95% de los casos positivos (casos confirmados) están en tratamiento para FQ, antes de 35 días en niños con dos mutaciones o test de sudor positivo, iii) 95% de los casos positivos (casos confirmados) están en tratamiento para AF, antes del mes de vida.

Tabla 15. Tiempo de instauración del tratamiento. Año 2020

Año	E_detección (días de vida)	E_tto (días de vida)	% de casos nivel óptimo/ aceptable*
HC	4-41	3-68	60
FQ	7-51	18-180	21
PKU	4-7	4-9	100
MCADD	5-24	6-47	80
LCHADD	--	--	--
GA-I	35	39	0%
AF	5-20	46-278	0%

Notas: (*) Porcentaje calculado a partir de los datos de aquellas CC. AA. que han aportado esta información.

05.6. Nivel de cumplimiento de los indicadores de calidad del programa de cribado neonatal.

Desde 2016, la Ponencia de cribado poblacional de la Comisión de Salud Pública elabora un informe anual de evaluación del programa de cribado que, entre otros aspectos, recoge el nivel de cumplimiento de los indicadores de calidad del programa aprobados por el Consejo Interterritorial del SNS en 2013. El último informe disponible corresponde al año 2020. Dichos informes están disponibles en la web del Ministerio de Sanidad⁵⁶.

El último informe publicado (2020) indica que la tasa de participación nacional, con una cobertura (oferta a participar) del 100% en el programa de cribado neonatal, fue del 100% en 2020. La red de laboratorios de cribado neonatal en España está formada por 15 laboratorios repartidos en 14 CC. AA.

05.7. Número de enfermedades para las que se ha realizado una evaluación de la evidencia y coste-efectividad del cribado neonatal en el SNS.

Las enfermedades evaluadas desde 2012 hasta la fecha de acuerdo con los planes de trabajo de la RedETS son las siguientes⁵⁷:

- Fibrosis quística.
- Anemia falciforme.
- Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena media.
- Deficiencia de CoA deshidrogenasa de cadena larga.
- Acidemia glutárica tipo I.
- Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce.
- Homocistinuria.
- Déficit de biotinidasa.
- Hiperplasia suprarrenal congénita.

⁵⁶ <https://www.sanidad.gob.es/areas/promocionPrevencion/cribado/ponenciaPoblacional.htm>

⁵⁷ Los informes de evaluación están disponibles en <https://redets.sanidad.gob.es/>

- Galactosemia.
- Acidemia metilmalónica.
- Acidemia propiónica.
- Tirosinemia tipo I.
- Deficiencia primaria de carnitina.
- Deficiencia de Acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta.
- Deficiencia de Acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga.
- Deficiencia de beta-cetotilasa (BKT).
- Aciduria 3-hidroxi-3-metilglutarica.
- Acidemia isovalérica.
- Inmunodeficiencia combinada grave.
- Atrofia muscular espinal proximal.
- Enfermedades lisosomales.

Además de estas enfermedades, ya se contaba con informes anteriores del hipotiroidismo congénito y de la fenilcetonuria.

De las enfermedades evaluadas, 7 se han incorporado al PCN, otras 4 enfermedades están pendientes de incorporación en la nueva orden que actualiza la cartera de servicios que está en tramitación. Además, en una nueva actualización de la Orden se incorpora la tirosinemia tipo I junto al programa de cribado de cardiopatías congénitas críticas con evaluación favorable, tras aprobación en Comisión de Salud Pública este enero de 2024 y actualmente en fase de tramitación normativa el proyecto de Orden.

Las enfermedades incluidas como cardiopatías congénitas críticas son EE. RR., como trasposición de grandes vasos, tetralogía de Fallot, ventrículo Común, atresia pulmonar, atresia y estenosis tricúspideas congénitas, anomalía de Ebstein, síndrome de corazón izquierdo hipoplásico y coartación de aorta, entre otras.

05.8. Número de protocolos elaborados para enfermedades de cribado neonatal en el SNS.

Hasta la fecha, la Comisión de Salud Pública (CSP) ha aprobado los protocolos de cribado del hipotiroidismo congénito, la fenilcetonuria y el déficit de biotinidasa. También se han aprobado recientemente los protocolos de acidemia glutárica tipo I, MCADD, LCHADD y enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce; y se encuentran en elaboración los protocolos de la anemia falciforme, fibrosis quística, homocistinuria y de hiperplasia suprarrenal congénita.

La Tabla 16 muestra un resumen de los valores de los indicadores asociados al Objetivo 5 y su grado general de cumplimiento.

Tabla 16. Indicadores asociados al Objetivo 5 y grado general de cumplimiento			
Indicador	Título	Fuente	Valores
O5.1	Número de enfermedades incluidas en la Cartera Común y Complementaria de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas.	Información de Ponencia de cribado a fecha 2023.	11 enfermedades aprobadas (7 enfermedades implantadas). Adicionalmente hay 33 enfermedades en PCN en cartera complementaria.
O5.2	Número de casos detectados por enfermedad y CC. AA. y tasa de detección.	Sistema de Información del Programa de cribado neonatal (SICN) (Año 2020).	Consultar Figura 11 y Tabla 14.
O5.3	Tiempo de toma de muestra.	Sistema de Información del Programa de cribado neonatal (SICN) (Año 2020).	58% de CC. AA. con valor óptimo o aceptable.
O5.4	Tiempo de transporte de muestra.	Sistema de Información del Programa de cribado neonatal (SICN) (Año 2020).	37% de CC. AA. con valor óptimo o aceptable.
O5.5	Tiempo de instauración del tratamiento.	Sistema de Información del Programa de cribado neonatal (SICN) (Año 2020).	Consultar Tabla 15.
O5.6	Nivel de cumplimiento de los indicadores de calidad del programa de cribado neonatal.	Ponencia de cribado de la Comisión de Salud Pública.	Aceptable-Óptimo.
O5.7	Número de enfermedades para las que se ha realizado una evaluación de la evidencia y coste-efectividad del cribado neonatal en el SNS.	Planes de trabajo de la RedETS.	23
O5.8	Número de protocolos elaborados para enfermedades de cribado neonatal en el SNS.	Comisión de Salud Pública (CSP).	7

Línea Estratégica 2: Conclusiones

- El Objetivo 3 plantea reducir la incidencia de aquellas EE. RR. susceptibles de beneficiarse de programas de prevención primaria. Los indicadores asociados a este objetivo indican que:
 - Un total de 11 CC. AA. reportan utilizar las recomendaciones de la “Guía de Práctica Clínica de Atención en el Embarazo y Puerperio”-Guía Salud (guiasalud.es).
 - Las CC. AA. restantes emplean otros documentos, generalmente guías asistenciales específicas de los servicios de salud de las diferentes comunidades. Otras herramientas utilizadas son: los registros de defectos congénitos de la comunidad autónoma, los programas de cribado neonatal, el consejo genético preconcepcional, el diagnóstico genético preimplantatorio, el Test Prenatal No Invasivo (TPNI) para la detección de anomalías congénitas prenatales, etc.
 - Un total de 13 CC. AA. reportaron la implementación de distintas BB.PP. en atención al parto y salud reproductiva, durante los años 2014, 2015 y 2019.
- El Objetivo 4 sugiere mejorar el diagnóstico prenatal de las EE. RR. En este sentido, se han realizado un total de seis informes de evaluación de la evidencia y el coste efectividad del diagnóstico/cribado prenatal en el marco de los planes de trabajo de la Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Prestaciones del SNS (RedETS). Además, actualmente se encuentra en proceso de tramitación la incorporación del test de ADN fetal libre circulante como prueba de cribado de segundo nivel.
- El Objetivo 5 remarca la necesidad de mejorar los programas de cribado neonatal de EE. RR. en el SNS. Los indicadores asociados a este objetivo sugieren que:
 - La mayoría de CC. AA. se sitúan en niveles ‘óptimos’ o ‘aceptables’ con respecto a los tiempos de toma de muestras. Resulta fundamental garantizar una única toma de muestra en el intervalo de tiempo adecuado, es decir, entre las 24 y 72 h de vida del recién nacido.
 - Reducir los tiempos de transporte de muestras es esencial, especialmente en aquellas CC. AA. más dispersas geográficamente. En este sentido, 7 CC. AA. se sitúan en niveles ‘óptimos’ o ‘aceptables’.
 - La cobertura del PCN es del 100% en el territorio nacional y la participación supera el 99%, en casi todas las CC. AA., ya que son muy pocas las familias que rechazan participar en el PCN.
- Por lo tanto, es importante seguir incidiendo en la reducción de tiempos de toma de muestra y transporte como mecanismo para mejorar el cribado neonatal de EE. RR. También es importante señalar que existe un amplio nivel de heterogeneidad en cuanto a las patologías cribadas en cada CC. AA.
- Es prioritario progresar en los estudios de coste-efectividad para un mayor número de EE. RR., así como reducir las inequidades generadas por la diferencia en la cartera de cribado en las distintas CC. AA.

Línea estratégica 3

Atención sanitaria

Tabla 17. Objetivos e indicadores asociados a la Línea Estratégica 3

Sublíneas	Objetivos	Indicadores asociados
3.1 Atención Sanitaria	8. Mejorar la atención sanitaria que reciben pacientes con una enfermedad rara, con el objetivo de que sea integral, continuada y coordinada entre los niveles asistenciales.	O8.1, O8.2, O8.3.
	9. Potenciar la rehabilitación integral (física, sensorial y cognitiva) para las personas afectadas por una enfermedad rara, con el fin de optimizar, conservar y/o asegurar sus capacidades residuales.	O9.1, O9.2, O9.3, O9.4.
	10. Garantizar la atención psicológica a las personas afectadas de EE. RR. y sus familiares.	O10.1, O10.2., O10.3

3.1. Atención sanitaria

Objetivo 8: Mejorar la atención sanitaria que reciben pacientes con una enfermedad rara, con el objetivo de que sea integral, continuada y coordinada entre los niveles asistenciales

O8.1. CC. AA. con Unidades de Referencia de Atención de EE. RR.

El Real Decreto 1302/2006 establece las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) del Sistema Nacional de Salud, cuyo objetivo es garantizar la equidad en el acceso y una atención de calidad, segura y eficiente a las personas con patologías como las EE. RR. Por sus características, los pacientes con EE. RR. precisan de cuidados de elevado nivel de especialización que requieren para su atención concentrar los casos a tratar en un número reducido de centros⁵⁸.

Un total de 17 CC. AA. disponen de Unidades para la atención u organización global de EE. RR. Ceuta y Melilla cuentan con otras unidades de referencia más específicas. La Tabla 18 refleja la presencia de Unidades para la atención u organización global de EE. RR. u otras Unidades de Referencia, para las distintas CC. AA.

⁵⁸ Los CSUR deben atender a todos los pacientes en igualdad de condiciones independientemente de su lugar de residencia, proporcionar atención en equipo multidisciplinar (asistencia sanitaria, apoyo para confirmación diagnóstica, definir estrategias terapéuticas y de seguimiento y actuar de consultor para las unidades clínicas que atienden habitualmente a estos pacientes), garantizar la continuidad en la atención entre etapas de la vida del paciente (niño-adulto) y entre niveles asistenciales, evaluar sus resultados, colaborar en publicaciones y proyectos de investigación y dar formación a otros profesionales, pacientes y familias. Así mismo y a nivel autonómico es preciso impulsar la reorientación de la atención a la alta complejidad y articular unidades de referencia autonómicas que concentren la experiencia a nivel regional e impulsen la gestión de casos a dicho nivel.

Tabla 18. Tipología de las Unidades de Ref. de atención de EE. RR. en las CC. AA.

	Unidades para la atención u org. global de EE. RR.
Andalucía	Sí
Aragón	Sí
Asturias	Sí
Balears	Sí
Canarias	Sí
Cantabria	Sí
Castilla y León	Sí
Castilla-La Mancha	Sí
Catalunya	Sí
Comunitat Valenciana	Sí
Extremadura	Sí
Galicia	Sí
Madrid	Sí
Murcia	Sí
Navarra	Sí
País Vasco	Sí
Rioja, La	Sí
Ceuta	No
Melilla	No
TOTAL	17

Fuente: Elaboración propia a partir de las respuestas recibidas del cuestionario.

A continuación, se expone la información recibida por parte de las CC. AA. referida a las Unidades de Referencia de Atención de EE. RR.⁵⁹.

Andalucía dispone de una página en la web de la Consejería de Salud y Consumo dedicada a las Unidades de Referencia de Andalucía para Enfermedades Raras. Dichas Unidades de Referencia comprenden la Fibrosis Quística, Porfirias, Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA), Extrofia Vesical y Epispadias, y Disfonía Espasmódica.

En **Aragón** existe una unidad de enfermedades neuromusculares, unidades de enfermedades minoritarias (medicina interna) y fibrosis quística.

Asturias dispone de una Unidad de Enfermedades Neuromusculares en el Hospital Universitario Central de Asturias (Oviedo). Esta unidad está especializada en ELA, aunque también abarca otras enfermedades neuromusculares. Este hospital también cuenta con una consulta de enfermedades minoritarias. Además, Asturias cuenta con una Unidad de esclerosis múltiple en el Hospital Universitario de Cabueñes (Gijón).

Balears cuenta con cinco Unidades de Referencia: la Unidad Multidisciplinar de Andrade en Hospital Universitario Son Llàtzer, la Comisión específica de Andrade en Hospital Universitario Son Espases, la Unidad Específica de Enfermedades Minoritarias en Hospital Universitario Son Espases, la Unidad Hospitalaria Multidisciplinar de atención a

⁵⁹ Resulta problemático realizar una comparación directa entre las distintas CC. AA., dado que el nivel de detalle y granularidad aportado por cada CC. AA. varía significativamente.

ELA en Hospital Universitario Son Espases, y la Unidad Hospitalaria Multidisciplinar de atención a ELA en Hospital Universitario Son Llàtzer.

En **Canarias** existen dos Unidades de Referencia para EE. RR. en los siguientes hospitales: C.H.U. Nuestra Señora de Candelaria de Santa Cruz de Tenerife, y C.H.U. Insular-Materno Infantil de Las Palmas de Gran Canaria.

Cantabria dispone de una Unidad de Referencia para la Enfermedad de Rendu-Osler en el Hospital de Sierrallana.

Castilla y León cuenta con una Unidad de Referencia para la atención global de EE. RR., la Referencia Regional de Diagnóstico Avanzado de Enfermedades Raras de Castilla y León (DiERCyL) en el Complejo Asistencial Universitario de Salamanca. Además, cuenta con otras Unidades de Referencia específicas como la Unidad de Referencia regional de Enfermedad de Huntington en el Hospital Universitario de Burgos, y la CSUR: Cardiopatías Familiares (incluye miocardiopatía hipertrófica) en el Complejo Asistencial Universitario de Salamanca. Además, el Hospital Clínico Universitario de Valladolid es miembro de pleno derecho de la Red Europea de EE. RR. oftalmológicas (ERN EYE).

Castilla-La Mancha cuenta con una Unidad de Información y Apoyo a las EE. RR. creada en 2019 (Orden 50/2019, de 18 de marzo, de la Consejería de Sanidad [2019/2880]). Se trata de una unidad de ámbito autonómico, no asistencial, sino de información, acompañamiento y asesoramiento a pacientes, familias y profesionales. Como unidad asistencial CSUR del SNS, disponen del Instituto de Mastocitosis para estas enfermedades y las de activación mastocitaria, vinculado al Complejo Hospitalario de Toledo.

Catalunya cuenta con Redes de Unidades de Experiencia Clínica (XUEC) por grupos temáticos de EE. RR., formadas por unidades multidisciplinares con experiencia demostrada (UEC) que colaboran entre sí y con el resto de los dispositivos del sistema sanitario. Se listan a continuación:

- Enfermedades Raras Cognitivo-conductuales de Base Genética.
- Enfermedades Metabólicas Hereditarias Raras.
- Enfermedades Renales Raras.
- Enfermedades Neuromusculares Raras.
- Enfermedades inmunitarias raras: área de inmunodeficiencias primarias.
- Enfermedades inmunitarias raras: área de enfermedades autoinflamatorias.
- Enfermedades inmunitarias raras: área de enfermedades autoinmunes sistémicas.
- Enfermedades raras con epilepsia.
- Red de Unidades de Hemofilia y coagulopatías congénitas.
- Enfermedades respiratorias raras.
- Enfermedades endocrinas raras.
- Enfermedades raras hematológicas no oncológicas.

Comunitat Valenciana dispone de una Unidad para la atención u organización global de EE. RR. y también de seis unidades de referencia específicas, listadas a continuación:

- Atención de pacientes pediátricos con Fibrosis Quística (Hospitales Clínico Universitario de Valencia, Universitario y Politécnico La Fe y Universitario San Joan d'Alacant). Designadas desde 18/09/2017.
- Diagnóstico y asesoramiento genético de las EE. RR. (en trámite desde 15/07/2022).
- Reumatología infantil (en trámite desde 06/11/2021).
- Insuficiencia intestinal pediátrica (en trámite desde 17/06/2022).
- Inmunodeficiencias primarias (en trámite desde el 08/07/2022).
- Diagnóstico y asesoramiento genético de las EE. RR. (en trámite desde 15/07/2022).

En **Extremadura** existe una Consulta Monográfica sobre EE. RR. del adulto en el Hospital Universitario de Badajoz que atiende pacientes derivados de otras áreas, principalmente de la provincia de Badajoz. También dispone de una Consulta Monográfica de enfermedades minoritarias del adulto en el Complejo Hospitalario de Cáceres donde atiende pacientes diagnosticados o con sospecha diagnóstica de toda la provincia de Cáceres. En ambos casos se realiza un abordaje integral del paciente en coordinación con otros especialistas.

En **Galicia** se han creado tres unidades ubicadas en los complejos hospitalarios de Santiago, A Coruña y Vigo. Además, cuenta con dos CSUR acreditados, CSUR de enfermedades metabólicas congénitas (Complejo Hospitalario Universitario de Santiago) y el CSUR de cardiopatías familiares (Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña).

Madrid dispone de una Unidad de Referencia para la atención u organización global de EE. RR. También se está trabajando en la actualización, acreditación y rutas de otras unidades de referencia. En cuanto a las clínicas, aparte de las consultas de Enfermedades Minoritarias que se están empezando a establecer en algunos servicios de Medicina Interna, no hay ningún centro que atienda a todas las EE. RR. posibles. Los centros de referencia CSUR sí están autorizados y acreditados debidamente. También cuenta con Unidades de experiencia Autonómicas (no CSUR), centros de elevada experiencia en atender a un grupo de patologías/enfermedades poco frecuentes (EPF) de las que son referencia en la Comunidad de Madrid. Además, hay unidades de referencia a nivel de SNS que no están acreditadas. El Instituto de Salud Carlos III y el Hospital Universitario Puerta de Hierro han establecido un convenio para casos sin diagnóstico, vinculado a la actividad del programa SpainUDP del Instituto de Investigación de EE. RR., que permite la atención de casos de otras CC. AA. Además, Madrid, cuenta con 9 unidades de referencia que forman parte del programa de cribado neonatal para la atención y tratamiento de todos los casos detectados de alguna de las enfermedades del programa. Tres de estas unidades son CSUR del SNS.

Murcia cuenta con una Unidad para la atención u organización global de EE. RR. Se trata de la Unidad coordinadora regional asistencial de EE. RR. adscrita a la Sección de Genética Médica en Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. No existen criterios regionales de acreditación, pero la Unidad Regional Coordinadora ha sido, desde el año 2002, la unidad de referencia regional y cuenta con la mayor experiencia en la atención integral de EE. RR. Es además integrante de los CSUR del SNS de Cardiopatías Familiares y Ortopedia Infantil y coordina el centro ERNBOND. Así mismo, coordina las unidades multidisciplinares de Displasias Óseas, Porfirias, Enfermedades Lisosomales y Genodermatosis.

Navarra dispone de una Unidad para la atención u organización global de EE. RR. y también de unidades de referencia para ciertas EE. RR., listadas a continuación:

- Unidad de Enfermedades Raras formada por Pediatría, Medicina Interna, Dietética y Nutrición que atienden a pacientes con sospecha de enfermedad rara o con enfermedad rara diagnosticada multisistémica.
- Unidad de Esclerosis Múltiple y Enfermedades desmielinizantes.
- Unidad de Trastornos del Movimiento.
- Unidad de Enfermedades Neuromusculares.
- Consulta multidisciplinar de enfermedades autoinmunes.
- Consulta multidisciplinar de uveítis.
- Consulta multidisciplinar de hemofilias.

País Vasco cuenta con una Unidad para la atención u organización global de EE. RR. También dispone de una Unidad de atención a la ELA y otra Unidad que atiende pacientes con Poliquistosis Renal.

La Rioja cuenta con una unidad específica de referencia para la atención clínica y coordinación entre servicios en el Hospital San Pedro de Logroño, que es el hospital de referencia para toda la CC. AA. Es la “Unidad de enfermedades raras del Servicio de Medicina Interna del Hospital San Pedro de Logroño”.

En **Ceuta** no existen estas Unidades para la atención global de EE. RR., ya que, en la mayoría de los casos, el diagnóstico procede de consultas especializadas, en su mayoría pediátricas, del Sistema Andaluz de Salud, es decir que derivan estos casos a las Unidades para la atención u organización global de EE. RR. del Servicio Andaluz de Salud (SAS). No existen consultas especializadas de Pediatría. El seguimiento de pacientes hasta los 14 años, en la mayoría de los casos, lo realiza el Sistema Andaluz de Salud.

Melilla no cuenta con Unidades de atención global de EE. RR., pero derivan a estos casos a las Unidades para la atención u organización global de EE. RR. del Servicio Andaluz de Salud (SAS).

08.2. CC. AA. con Unidades de Referencia de Atención de EE. RR. acreditadas⁶⁰.

Un total de 8 CC. AA. manifiestan que sus Unidades de Referencia de Atención de EE. RR. están acreditadas: Andalucía, Castilla y León, Catalunya, Comunitat Valenciana, Extremadura, Galicia Madrid y La Rioja, representando un 42% del total de las CC. AA. La Tabla 19 ofrece un resumen de dicha información.

⁶⁰ Se excluyen los CSUR y las ERN (Redes Europeas de Referencia).

Tabla 19. Unidades de Referencia acreditadas en las CC. AA.

	Unidades de Referencia Acreditadas específicas de EE. RR.
Andalucía	Sí
Aragón	No
Asturias	No
Balears	No
Canarias	No
Cantabria	No
Castilla y León	Sí
Castilla-La Mancha	No
Catalunya	Sí
Comunitat Valenciana	Sí
Extremadura	Sí
Galicia	Sí
Madrid	Sí
Murcia	No
Navarra	No
País Vasco	No
Rioja, La	Sí
Ceuta	No
Melilla	No
TOTAL	8

Fuente: Elaboración propia a partir de las respuestas recibidas del cuestionario.

Además, 2 de las 8 CC. AA. que reportan contar con Unidades de Referencia acreditadas han proporcionado documentación justificativa de dicha acreditación.

Castilla y León aporta la Normativa de la Red de Centros y Servicios de Referencia en Atención Especializada, la página del Hospital Clínico Universitario de Valladolid en la web de la red europea ERN EYE de Enfermedades Oculares y el Catálogo de Prestaciones de la Cartera de Servicios de Atención Especializada.

Catalunya aporta las Normativas de designación de las XUEC. Existe un procedimiento regulado de designación de las Unidades de Experiencia Clínica (UEC) en EERR mediante Resolución del director del Servicio Catalán de la Salud (CatSalut)⁶¹. En la valoración técnica de las solicitudes de proveedores que optan a la designación UEC participa la Agencia de Calidad y Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Catalunya (AQuAS) y un órgano deliberativo de CatSalut, la Comisión de Valoración Técnica (CVT), que se encarga de emitir las propuestas de resolución de las convocatorias UEC. La designación UEC se basa en la valoración de los criterios especificados en la Instrucción 12/2015⁶² y de acuerdo con el Manual de valoración de las UEC⁶³. La Comisión de valoración se encarga también de las renovaciones de designación de acuerdo con el seguimiento y cumplimiento de los objetivos y compromisos de las UEC.

⁶¹ La información sobre el procedimiento puede consultarse en [https://catsalut.gencat.cat/ca/proveidors-professionals/unitats-expertesa-clinica-malalties-minoritarias-UEC/procediment-designacio-uec/index.html#googtrans\(ca|es\)](https://catsalut.gencat.cat/ca/proveidors-professionals/unitats-expertesa-clinica-malalties-minoritarias-UEC/procediment-designacio-uec/index.html#googtrans(ca|es))

⁶² <https://catsalut.gencat.cat/ca/detalls/articles/instruccio-12-2015>

⁶³ https://catsalut.gencat.cat/web/.content/minisite/catsalut/proveidors_professionals/unitats-expertesa-clinica/document/manual-valoracio-2023.pdf

Los gestores de casos son profesionales responsables de generar, planificar, organizar, y monitorizar la provisión de servicios a los pacientes. Actúan como punto de unión entre los especialistas y el paciente y su familia para garantizarles una correcta coordinación entre servicios y profesionales (identificando la mejor ruta de derivación) y un apoyo emocional y de acompañamiento integral durante todo el proceso asistencial. El gestor de casos puede ser del área de enfermería, trabajo social o medicina, según el caso, y deberán conocer el acceso a los diferentes recursos para trabajar de forma multidisciplinaria. Actualmente, en todas las fichas de criterios de designación de CSUR del SNS se está incorporando la existencia de la figura del gestor de casos en la unidad correspondiente.

Un total de 13 CC. AA. cuentan con centros sanitarios en los que existe la figura del gestor de casos. El número de centros es muy variado, si bien esto puede estar asociado al diferente tamaño de los servicios de salud de las comunidades y al mayor o menor grado de desarrollo del modelo de gestión de casos en los servicios de salud.

Es importante considerar que en algunas CC. AA. que afirman disponer de gestor de casos, esta figura no es específica de la asistencia sanitaria a pacientes con EE. RR., sino que es de aplicación general a diversos tipos de enfermedades. Esto imposibilita la comparación entre comunidades que exponen la existencia de gestores de casos específicos de EE. RR. y las que han respondido dando cifras de gestores de casos genéricos.

A continuación, se ofrece la información reportada por cada CC. AA. con respecto a la figura del gestor de casos.

En **Andalucía** existe un elevado número de centros, tanto de atención primaria como hospitalaria, con la figura del gestor de casos. Se proporciona cobertura a todos los centros de salud y consultorios (1.512) con 422 Enfermeras gestoras de casos de Atención Primaria, con criterios de distribución de población y dispersión geográfica, y para todas las patologías, no siendo específico de EE. RR. Este modelo se ha desarrollado ampliamente en el Sistema Sanitario Público Andaluz (SSPA). Se aportan el Modelo de Gestión de Casos del Servicio Andaluz de Salud y el documento de Desarrollo Competencial en el Modelo de Gestión de Casos del SSPA.

En **Balears** todos los hospitales públicos cuentan con Enfermeras Gestoras de Casos (EGC). El modelo de atención no destina EGC para unidades específicas de enfermedades minoritarias, sino que están implicadas en la gestión de las patologías crónicas, incluidas en su caso las enfermedades minoritarias.

Canarias dispone de 4 centros con la figura del gestor de casos, para las unidades de ELA.

Cantabria cuenta con la figura del gestor de casos en dos centros: el Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, y el Hospital Sierrallana: Enfermedad de Rendu-Osler.

Castilla y León no dispone actualmente de la figura de gestor de casos, pero su implantación está prevista dentro del marco del Plan Integral de Enfermedades Raras de Castilla y León 2023-2027 (PIERCYL).

Catalunya indica que su modelo de atención a las EE. RR., tal y como se indica en la Instrucción 12/2014 (actualizada 12/2015), condiciona la designación de Unidades Clínicas Expertas (UEC) en EE. RR. al cumplimiento por parte de la unidad del compromiso de identificar la figura de la gestora de casos para las personas afectadas de EE. RR., con la función de coordinar y organizar los procesos asistenciales y de garantizar la información y el acompañamiento del/la paciente y de su familia. Se aporta la normativa de Desarrollo e implantación del modelo de atención a las enfermedades minoritarias (MM) en Catalunya y la Ordenación de UEC para MM o grupos temáticos de MM.

En la **Comunitat Valenciana**, 28 centros sanitarios cuentan con la figura del ‘gestor de casos’. Distribuidos en estos centros, hay 106 profesionales de enfermería gestora de casos (40 hospitalarias y 66 comunitarias).

Extremadura informa que existe la figura de gestor de casos en la Consulta Monográfica sobre Enfermedades Raras del Servicio de Medicina Interna del Hospital Universitario de Badajoz y del Hospital Universitario de Cáceres. También indica que el gestor de casos es la figura que coordina el abordaje multidisciplinar de los distintos especialistas clínicos implicados en la atención al paciente con EE. RR., incluidas la transición de la atención desde la consulta de pediatría a la consulta de adultos.

Galicia aporta la Estrategia de EE. RR. de Galicia.

Madrid indica que tiene constancia de la existencia de la figura del gestor de casos en centros sanitarios de la comunidad, pero que no puede aportar información sobre el número específico de centros donde se dispone de dicha figura.

Murcia afirma que la figura de enfermería gestora de casos está presente en todos los hospitales regionales y en varias unidades. Por ejemplo, en la Sección de Genética Médica, Unidad Regional Coordinadora, y en Unidades de Neuropediatría y Crónicos Complejos en el Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca.

Navarra expone que en todos sus centros hospitalarios (3) y de atención primaria (57) se dispone de la figura de “enfermera de enlace”, que desempeña labores de gestor de casos, dentro de la Estrategia de la Cronicidad que incluye EE. RR. Además de otras patologías, abarca parte de las patologías consideradas como raras, incluye pacientes pluripatológicos, pacientes con ELA, con Parkinsonismos atípicos, enfermedades crónicas de la infancia (incluidas EE. RR. de la infancia) y atención a pacientes paliativos con enfermedades crónicas avanzadas no oncológicas. Es un modelo de atención a la cronicidad con enlace entre hospitales y centros de salud al que se siguen sumando nuevas patologías.

País Vasco reporta la existencia de cinco centros con la figura gestor de casos.

La Rioja informa que existe un centro con esta figura: el Hospital San Pedro de Logroño.

La Tabla 20 recoge los indicadores propuestos para la medición de este objetivo y los valores que han alcanzado.

Tabla 20. Indicadores asociados al Objetivo 8 y grado general de cumplimiento

Indicador	Título	Fuente	Número de CC. AA.	% de CC. AA.
O8.1	CC. AA. con Unidades de Referencia de Atención de EE. RR.	Cuestionario	17	89
O8.2	CC. AA. con Unidades de Referencia de Atención de EE. RR. acreditadas.	Cuestionario	8	42
O8.3	CC. AA. con la figura del gestor de casos en algún centro sanitario.	Cuestionario	13	68

Objetivo 9: Potenciar la rehabilitación integral (física, sensorial y cognitiva) para las personas afectadas por una enfermedad rara, con el fin de optimizar, conservar y/o asegurar sus capacidades residuales

O9.1. CC. AA. con recursos de rehabilitación integral de pacientes con EE. RR.

Un total de 18 CC. AA. indican contar con disponibilidad de recursos de rehabilitación integral para pacientes con EERR de algún tipo. Estos tipos pueden comprender los recursos de atención temprana, la fisioterapia y rehabilitación dirigida y mantenida a lo largo del tiempo según requerimientos, u otro tipo de recurso.

O9.2. CC. AA. con recursos de atención temprana para pacientes con EE. RR.

Es importante indicar que en junio de 2023 se aprobó la hoja de ruta para la mejora de la atención temprana⁶⁴, coordinado conjuntamente por el Ministerio de Sanidad y el Ministerio de Derechos Sociales y Agenda 2030 junto al Real Patronato sobre Discapacidad, con la participación de representantes del Ministerio de Educación, representantes de organizaciones del tercer sector vinculadas con la atención temprana (CERMI, PADI, AEIPI, GAT) y sociedades científicas y profesionales. El objetivo principal es generar propuestas técnicas que promuevan recomendaciones de mejora en la atención temprana en España y contribuyan a una articulación común y de calidad en la atención a los niños, niñas y sus familias. Además, diversos subgrupos están trabajando en estándares de calidad, indicadores y en un proyecto para la creación de un mapa con todos los centros de atención temprana de España.

Actualmente, 17 CC. AA. manifiestan contar con recursos de atención temprana para pacientes con EE. RR.

O9.3. CC. AA. con recursos de fisioterapia y rehabilitación dirigida y mantenida a lo largo del tiempo para pacientes con EE. RR.

Además, 14 CC. AA. manifiestan contar con fisioterapia y rehabilitación dirigida y mantenida a lo largo del tiempo para pacientes con EE. RR. La Tabla 21 resume la disponibilidad de estos recursos para cada circunscripción territorial.

⁶⁴ https://www.boe.es/diario_boe/txt.php?id=BOE-A-2023-16057

Tabla 21. Recursos de rehabilitación integral para enfermos de EE. RR.

	Recursos de atención temprana	Fisioterapia y rehabilitación dirigida
Andalucía	Sí	No
Aragón	Sí	No
Asturias	Sí	Sí
Baleares	Sí	Sí
Canarias	Sí	Sí
Cantabria	Sí	Sí
Castilla y León	Sí	No
Castilla-La Mancha	Sí	Sí
Catalunya	Sí	Sí
Comunitat Valenciana	Sí	Sí
Extremadura	Sí	Sí
Galicia	Sí	Sí
Madrid	Sí	Sí
Murcia	Sí	Sí
Navarra	Sí	Sí
País Vasco	Sí	Sí
Rioja, La	Sí	Sí
Ceuta	No	No
Melilla	No	No
TOTAL	17	14

Fuente: Elaboración propia a partir de las respuestas recibidas del cuestionario.

A continuación, se expone la información enviada por las CC. AA. referida a la disponibilidad de recursos de rehabilitación integral para pacientes con EERR de algún tipo⁶⁵.

Andalucía remite a la página de Atención Temprana en la web de la Consejería de Salud y Consumo. Esta actividad va dirigida a trastornos tales como los asociados con el desarrollo cognitivo, el desarrollo del lenguaje, la expresión somática, los emocionales, la regulación y el comportamiento y la relación y la comunicación. Esto supone el abordaje de las EE. RR. que se encuentran incluidas en estos tipos de trastornos.

Aragón indica que los pacientes con EE. RR. reciben tratamiento rehabilitador en los servicios convencionales de los hospitales. Recientemente se ha puesto en marcha una unidad de enfermedades neuromusculares para atención a estas patologías, algunas de ellas consideradas graves (ELA, AME...).

Asturias dispone de recursos de rehabilitación no específicos de EE. RR., pero hay beneficiarios de dicha atención afectados por EE. RR. Aporta información de las unidades de Atención Temprana en el Principado: Tapia, Cangas del Narcea, Avilés, Oviedo (3), Gijón (2), Arriondas, Langreo, Mieres, y una privada en Oviedo. También aporta información de los recursos de Fisioterapia en Educación y en Colegios Públicos de infantil y primaria e Institutos de educación secundaria (IES). Los profesionales de fisioterapia en colegios y centros educativos se ocupan de EE. RR. en un 90% aproximadamente, también atien-

⁶⁵ Resulta problemático realizar una comparación directa entre las distintas CC. AA., dado que el nivel de detalle y granularidad aportado por cada CC. AA. varía significativamente.

den parálisis cerebrales infantiles y autismo. Mayoritariamente son problemas musculoesqueléticos, de distrofias y neuromusculares.

Balears informa que la rehabilitación en atención temprana se ofrece desde la Consejería de Asuntos Sociales y Deportes y llega hasta los 6 años. Además, la Consejería de Salud y Consumo dispone de un Centro de Atención Primaria y Desarrollo Infantil (CAPDI) que ofrece servicios hasta los 15 años (todo el periodo de edad pediátrica). Aporta información detallada del CAPDI en una página específica dentro de la web de la Conselleria de Salut i Consum. Este centro tiene las siguientes funciones:

- Dar información, orientación y asesoramiento a los profesionales y familias sobre los recursos disponibles y necesarios.
- Impartir formación para los profesionales e impulsar la investigación.
- Desarrollar y mejorar las estrategias de prevención, detección precoz e intervención temprana.
- Promover la coordinación de los diferentes ámbitos y sus recursos, así como elaborar protocolos conjuntos.
- Acordar las variables epidemiológicas que se incluyan en los sistemas de información de sanidad, educación y servicios sociales, unificando los protocolos de registro y derivación.
- Crear comisiones de coordinación.
- Realizar el seguimiento del proceso de atención.
- Facilitar la continuidad asistencial.

En **Canarias** los Servicios de Rehabilitación de Hospitales de Referencia de Canarias (ej., CHUIMI y HUNSC) disponen de Unidades multidisciplinares de Rehabilitación para pacientes con ELA con enfermeras gestoras de casos.

Castilla y León ofrece rehabilitación, fisioterapia y logopedia en los centros sanitarios en las situaciones contempladas en la cartera de servicios de su sistema sanitario público. Dispone de una página en la web de Servicios sociales de la Junta de Castilla y León con acceso al formulario de solicitud de estos servicios, así como el directorio de centros en cada provincia. También aporta información de la Cartera de Servicios de Atención Primaria y Hospitalaria.

Castilla-La Mancha proporciona información sobre la normativa de concesión de subvenciones sociosanitarias, en la que se aporta financiación para recursos de rehabilitación a un total de 63 entidades en Castilla-La Mancha, y a las que las personas afectadas por EE. RR. podrían acudir para recibir dicha atención, complementaria a la que se pueda recibir periódicamente en el Servicio Público de Salud. Reciben dicha prestación, aunque no se traten de Asociaciones específicas de EE. RR.

Catalunya presenta el Instituto Guttmann⁶⁶, una entidad dedicada a la neurorrehabilitación que ofrece tratamiento a las personas con una discapacidad de origen neurológico en fase aguda o subaguda a través de un proceso rehabilitador intensivo. Además, junto con el Hospital Universitario Germans Trias y Pujol, lleva a cabo un proyecto multidisciplinar

⁶⁶ <https://www.guttmann.com/es>

de atención integral para las personas afectadas por patologías neuromusculares raras. En materia de rehabilitación, se ha publicado recientemente el nuevo Plan de Rehabilitación de Catalunya⁶⁷. En la definición de este Plan, las EE. RR. han tenido un grupo de trabajo específico junto con el ámbito pediátrico. En tanto se despliega el procedimiento de contratación específico, continúan existiendo programas dirigidos específicamente a pacientes de ER como la rehabilitación específica en enfermedades neuromusculares hereditarias, ELA o fibrosis quística. Adicionalmente, informa de los Centros de Desarrollo Infantil y Atención Precoz (CDIAP) existentes en Catalunya, con los objetivos de:

- Atender a la población infantil desde la concepción y, como máximo, hasta que cumplan seis años, siempre que no tenga garantizada la continuidad asistencial.
- Participar en la coordinación de las actuaciones (detección y prevención) que se lleven a cabo en esta franja de edad.
- Participar en proyectos de coordinación y cooperación interdepartamental.
- Asegurar equipos interdisciplinarios expertos en desarrollo infantil.
- Garantizar el trabajo individualizado y la continuidad asistencial.

La **Comunitat Valenciana** aporta información del Servicio de Medicina Física y Rehabilitación del Hospital General Universitario de Castellón.

Madrid presenta la página específica dedicada a Atención Temprana, ubicada en la web de Asuntos Sociales de la Comunidad de Madrid, que dispone de información y orientación a las familias y permite acceder a los formularios para solicitar la valoración de la necesidad de Atención Temprana para su tramitación on-line. Varias de las unidades clínicas de referencia del programa de cribado cuentan con fisioterapia y rehabilitación dirigida (ej.: Unidad de referencia para atrofia muscular espinal).

Murcia presenta la normativa de Atención Temprana que rige en la comunidad. También informa de los centros de Atención Temprana en el área de Salud Infantil y juvenil del Portal Sanitario de la Región de Murcia. Esta página ofrece varios ámbitos de información, tales como el directorio de Centros y Equipos de Atención Temprana por municipios, la guía de prevención de atención temprana, orientaciones para padres, e información para la prevención de las discapacidades en la población infantil de 0 a 6 años.

Navarra dispone de un servicio de Atención Temprana, accesible en el portal del Gobierno de Navarra, orientado a la prevención, evaluación e intervención, ofrecido a niños/as de entre 0 y 3 años con trastorno en el desarrollo o con riesgo de padecerlo. Es un servicio que integra actuaciones de Salud, Educación y Servicios Sociales. También se ofrece información de este servicio desde la web de Educación, en la página del Centro de Recursos de Educación Especial de Navarra (CREENA).

Ceuta no dispone en la actualidad de ningún recurso específico por parte del SNS, aunque existen asociaciones de pacientes que cuentan con algunos de estos servicios, como, por ejemplo, la Asociación de Discapacitados de Enfermedades Neurológicas y Enfermedades Raras (ADEN).

⁶⁷ <https://salutweb.gencat.cat/ca/departament/ambits-estrategics/atencio-primaria-comunitaria/projectes/pla-rehabilitacio-catalunya/index.html>

En **Melilla** se está trabajando para desarrollar tanto recursos de atención temprana como los de fisioterapia y rehabilitación dirigida y mantenida en el tiempo.

09.4. CC. AA. que extienden la cobertura de atención temprana de las EE. RR. al menos hasta los 6 años.

Para impulsar la homogeneización de la atención temprana, que es una de las actuaciones incluidas en el Plan de Recuperación, Transformación y Resiliencia (PRTR, C18.R3), en 2019 se constituyó un grupo de trabajo con el Ministerio de Derechos Sociales y el de Educación para intentar homogeneizar la atención temprana en España. En junio de 2022 se volvió a constituir un “Grupo de expertos en Atención Temprana”, coordinado conjuntamente por el Ministerio de Sanidad y el Ministerio de Derechos Sociales y Agenda 2030 junto al Real Patronato sobre Discapacidad y con la participación de representantes del Ministerio de Educación, representantes de organizaciones del tercer sector vinculadas con la atención temprana (CERMI, PADI, AEIPI, GAT) y sociedades científicas y profesionales.

El 19 de junio de 2023 se aprobó el Acuerdo por el que se establece la Hoja de Ruta para la mejora de la atención temprana en España sobre un marco común de universalidad, responsabilidad pública, equidad, gratuidad y calidad, en la sesión plenaria del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud, celebrada de manera conjunta con el Consejo Territorial de Servicios Sociales y del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia.

Actualmente, en 17 CC. AA., la cobertura de atención temprana de las EE. RR. se extiende al menos hasta los seis años. En una CC. AA. (Extremadura), dicha cobertura alcanza hasta los 12 años.

La Tabla 22 recoge los indicadores propuestos para la medición del Objetivo 9 y los valores asociados a cada uno de ellos.

Tabla 22. Indicadores asociados al Objetivo 9 y grado general de cumplimiento.				
Indicador	Título	Fuente	Número de CC. AA.	% de CC. AA.
09.1	CC. AA. con recursos de rehabilitación integral de pacientes con EE. RR.	Cuestionario	18	95
09.2	CC. AA. con recursos de atención temprana para pacientes con EE. RR.	Cuestionario	17	89
09.3	CC. AA. con recursos de fisioterapia y rehabilitación dirigida y mantenida a lo largo del tiempo para pacientes con EE. RR.	Cuestionario	14	74
09.4	CC. AA. que extienden la cobertura de atención temprana de las EE. RR. al menos hasta los 6 años.	Cuestionario	17	89

Línea Estratégica 3: Conclusiones

- El Objetivo 8 plantea mejorar la atención sanitaria que reciben pacientes con EE. RR., para que sea integral, continuada y coordinada entre los niveles asistenciales. Los indicadores asociados a este objetivo sugieren que:
 - 17 CC. AA. disponen de Unidades para la atención u organización global de EE. RR. Ceuta y Melilla cuentan con otras unidades de referencia más específicas. Destaca la existencia de las Redes de Unidades de Experiencia Clínica (XUEC) en Catalunya, que permite abordar un amplio número de EE. RR.
 - Únicamente 8 CC. AA. disponen de Unidades acreditadas específicas de EE. RR.
 - La figura del gestor de casos es fundamental para planificar y monitorizar la provisión de servicios a pacientes. 13 CC. AA. emplean esta figura en sus centros sanitarios. Algunas CC. AA. utilizan gestores de casos para enfermedades en general, y otras lo asocian específicamente a las EE. RR. Esta disparidad genera ambigüedad en cuanto a los datos disponibles.
- Algunas CC. AA. cuentan con gestores de casos en atención primaria y hospitalaria (ej. Andalucía y Navarra), en tanto que otras la ubican sólo en la atención hospitalaria (Balears, Cantabria, Comunitat Valenciana, La Rioja...). En todo caso, es un modelo que resulta de interés para la mayor parte de los servicios de salud y, por tanto, debería potenciarse y extenderse su utilización.
- Por lo tanto, los indicadores sugieren que se está avanzando en el cumplimiento del objetivo. Existe un importante nivel de heterogeneidad entre CC. AA. con respecto a la existencia de Unidades para la atención de EE. RR. También es importante potenciar una buena coordinación entre las Unidades de Referencia existentes, -formen o no parte de la red CSUR o las ERN-, así como avanzar más en su acreditación atendiendo las necesidades identificadas. Finalmente, se sugiere progresar hacia la homogenización de la figura del gestor de casos entre las distintas CC. AA.
- El Objetivo 9 se centra en mejorar la rehabilitación integral para las personas afectadas por EE. RR. En este sentido, los indicadores recogidos indican que:
 - La amplia mayoría de CC. AA. (18) disponen de recursos de rehabilitación integral para pacientes con EERR. Con respecto a la atención temprana, 17 CC. AA. indican contar con recursos de este tipo para pacientes con EE. RR.
 - En una amplia mayoría de CC. AA. (17) la atención temprana de EE. RR. se cubre al menos hasta los 6 años. Incluso en una comunidad autónoma (Extremadura) la cobertura alcanza los 12 años.
- Estos indicadores sugieren que se han tomado acciones concretas para progresar en el cumplimiento de este objetivo, aunque resulta fundamental seguir avanzando en el mismo. En este sentido, diversos grupos de trabajo están actualmente elaborando propuestas técnicas que promuevan recomendaciones de mejora en la atención temprana en España. Además, en 2023 se aprobó una hoja de ruta para potenciar la universalidad, responsabilidad pública, equidad, gratuidad y calidad de la atención temprana.

Línea estratégica 4

Terapias

Tabla 23. Objetivos e indicadores asociados a la Línea Estratégica 4

Sublíneas	Objetivos	Indicadores asociados
4.1. Medicamentos huérfanos, coadyuvantes y productos sanitarios	11. Garantizar la accesibilidad en tiempo y forma de los medicamentos huérfanos necesarios para el tratamiento de las EE. RR. en todo el territorio nacional.	O11.1., O11.2.
	12. Potenciar la investigación y el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamiento de alta complejidad.	O12.1., O12.2., O12.3., O12.4., O12.5., O12.6.
4.2. Terapias avanzadas	13. Fomentar el acceso seguro de las personas afectadas por EE. RR. a terapias avanzadas.	O13.1., O13.2., O13.3., O13.4.

4.1. Medicamentos huérfanos, coadyuvantes y productos sanitarios

Objetivo 11: Garantizar la accesibilidad en tiempo y forma de los medicamentos huérfanos necesarios para el tratamiento de las EE. RR. en todo el territorio nacional.

Los medicamentos huérfanos son tratamientos innovadores, muchos de ellos de origen biotecnológico, destinados a establecer un diagnóstico, prevenir o tratar EE. RR. o poco frecuentes. En 2022, 195 medicamentos contaban con designación huérfana positiva en la UE. De éstos, 123 adquirieron Código Nacional en España (84%) y 63 están financiados por el Sistema Nacional de Salud (43%)⁶⁸.

O11.1. CC. AA. que hayan utilizado, en el periodo 2014-2022, el procedimiento previsto para el uso de medicamentos en situaciones especiales, medicamentos de uso compasivo o medicamentos extranjeros para tener acceso a medicamentos huérfanos sin resolución de financiación en el SNS.

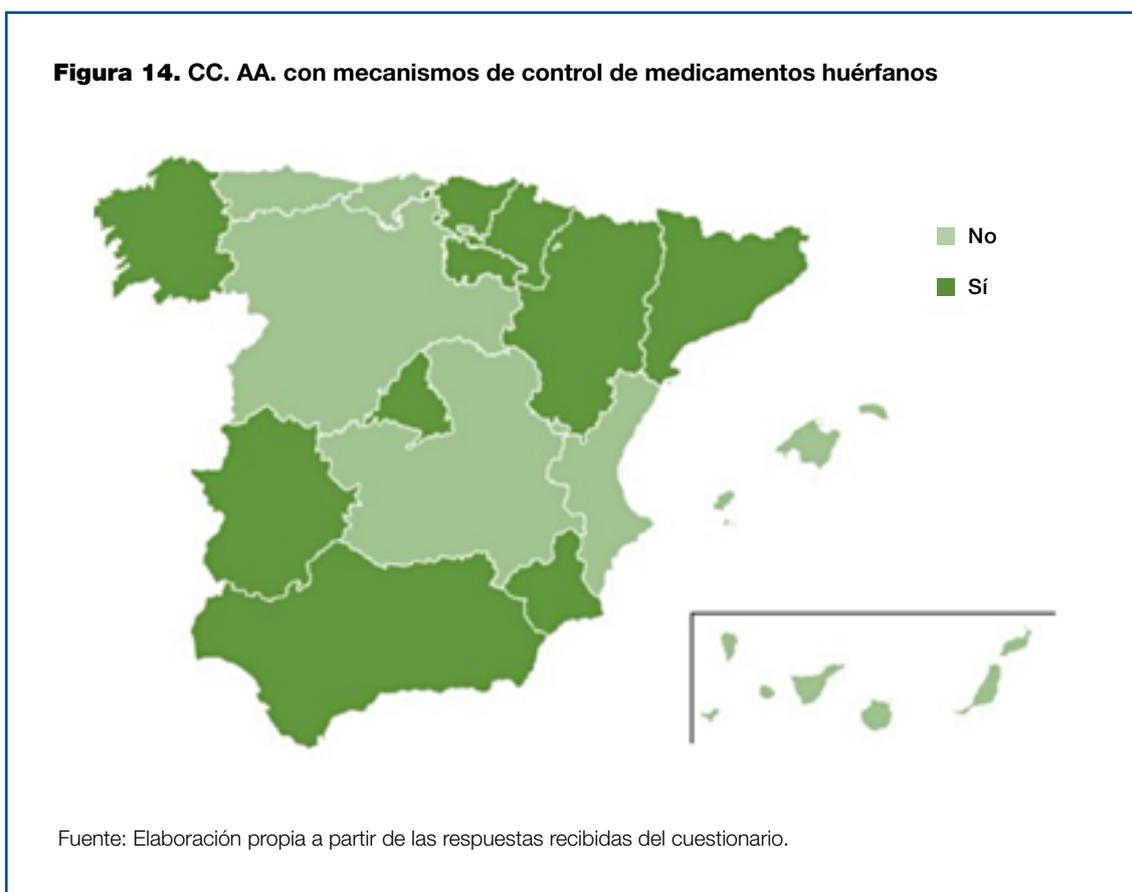
Los resultados obtenidos indican que 17 CC. AA. han utilizado el procedimiento previsto para el uso de medicamentos en situaciones especiales, medicamentos de uso compasivo o medicamentos extranjeros para tener acceso a medicamentos huérfanos sin resolución de financiación en el SNS, cifra que representa un 89% de los territorios.

O11.2. CC. AA. con mecanismos de control de uso y seguimiento de efectividad y seguridad para medicamentos huérfanos en condiciones diferentes a las autorizadas en ficha técnica.

En relación con el seguimiento del uso de medicamentos huérfanos en condiciones diferentes de las autorizadas en ficha técnica, 12 CC. AA. han establecido mecanismos centralizados de control de uso, así como seguimiento de efectividad y seguridad del tratamiento, que corresponde a un 63% de las circunscripciones territoriales.

⁶⁸ Fuente: Informe Anual de Acceso a los Medicamentos Huérfanos en España, 2023. Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos. Acceso: https://aelmhu.es/wp-content/uploads/2023/02/Resumen_ejecutivo_informe_de_acceso_aelmhu_2022.pdf

La Figura 14 presenta la distribución geográfica de las 12 CC. AA. que reportan tener un procedimiento centralizado de control de medicamentos huérfanos, a excepción de Ceuta y Melilla que no aparecen en la figura, pero que sí que han reportado contar con mecanismos de control de medicamentos huérfanos.



A continuación, se describen los mecanismos de control de aquellas CC. AA. que han proporcionado información al respecto.

Andalucía tiene la *Resolución del SAS de 2015, sobre Instrumentos y Procedimiento para una más adecuada, eficiente y homogénea selección y utilización de los medicamentos, en el ámbito de la prestación farmacéutica del Sistema Sanitario de Salud de Andalucía (SSPA)*, por medio de la cual se constituye la Comisión Central para la Optimización y Armonización Farmacoterapéutica (CCOAFTE). Esta comisión es la encargada de adoptar las medidas necesarias para garantizar la idoneidad de la selección y utilización de los medicamentos.

Aragón cuenta con la *Red de uso racional del medicamento y productos sanitarios* que cuenta, entre otras comisiones, con la Comisión de evaluación de medicamentos huérfanos y productos sanitarios en EE. RR. de Aragón.

Cataluña cuenta con mecanismos de control y seguimiento de medicamentos huérfanos. En cuanto al *control*, limita el acceso a situaciones clínicas con necesidades

médicas no cubiertas por las actuales alternativas de tratamiento y en las que no es adecuado demorar el inicio del tratamiento. Para el *seguimiento* propone diferentes medidas comunes para todos los medicamentos (huérfanos o no), si bien la propia idiosincrasia de las EE. RR. (graves, potencialmente mortales o crónicamente debilitantes y con limitadas opciones de tratamiento) ha supuesto que los medicamentos huérfanos constituyan una proporción muy relevante del uso de medicamentos en situaciones especiales. Destaca la creación de un procedimiento centralizado para la valoración de solicitudes de medicamentos en situaciones especiales y, muy especialmente, la constitución del Consejo Asesor de Medicamentos en Situaciones Especiales (CAMSE)⁶⁹, una comisión autonómica específica para evaluar solicitudes de uso de medicamentos en situaciones especiales.

Extremadura sigue un procedimiento en el que el médico prescriptor envía la solicitud, el informe médico y la bibliografía que justifique la petición a la Comisión habilitada en la Comunidad para estos casos. Esta Comisión emite un dictamen motivado que es enviado al médico a través de la Dirección Médica de su área sanitaria. El dictamen puede ser revisado por la Comisión en caso de no conformidad con nuevos datos relevantes.

Galicia centraliza la solicitud de medicamentos pendientes de inclusión en la guía farmacoterapéutica del *Servizo Galego de Saúde* (incluidos aquellos para situaciones especiales) en la Dirección General de Asistencia Sanitaria. Este procedimiento se realiza a través de una aplicación corporativa de gestión documental para la que está solicitado un módulo de seguimiento. También se hace seguimiento centralizado en el caso de medicamentos huérfanos, cuya resolución de financiación exige el registro de resultados en VALTERMED.

Madrid, para aquellos medicamentos en situaciones especiales que se tramitan a través de la AEMPS y en los que es necesario el visto bueno de la CC. AA., ha establecido desde el Servicio Madrileño de Salud (SERMAS) un procedimiento para los hospitales que solicitan estos medicamentos mediante un grupo de médicos y farmacéuticos que evalúan cada caso concreto. En este procedimiento se solicita al clínico que, previo a la utilización del medicamento, defina cuál es el beneficio clínico esperado, así como los criterios objetivos que se establezcan para la continuación o discontinuación del tratamiento. Periódicamente se solicita a los centros que se remita la información relativa al seguimiento de estos pacientes.

Murcia tiene un Grupo de Trabajo de Medicamentos Huérfanos dentro de la Comisión Regional de Farmacia y Terapéutica de la Región de Murcia. En 2019, la Comisión Regional de Farmacia y Terapéutica aprobó la utilización de medicamentos en situaciones especiales en el Servicio Murciano de Salud. En 2017 la Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano puso en marcha desde la Comisión Regional de Farmacia y Terapéutica el Programa de Medicamentos sujetos a Evaluación de Resultados en Salud (MERS) para conocer la efectividad de

⁶⁹ El CAMSE se encarga de armonizar las condiciones de acceso a aquellos medicamentos utilizados en situaciones especiales con el fin de evitar posibles inequidades en el acceso entre la ciudadanía de la Comunidad. Entre sus funciones también se incluye las posibles recogidas de resultados terapéuticos alcanzados con estos fármacos (eficacia y seguridad).

estos medicamentos en condiciones de práctica clínica habitual, contribuyendo a la sostenibilidad del sistema sanitario y garantizando la equidad en el acceso al tratamiento farmacológico⁷⁰.

Navarra establece en su *la instrucción 2/2009 del Director Gerente del SNS-O* (Servicio Navarro de Salud-Osasunbidea) que, en el caso de utilización de medicamentos huérfanos, es condición necesaria la revisión de la petición individualizada en la Comisión Central de Farmacia para la autorización del mismo. Esta autorización implica el posterior seguimiento y evaluación por parte del Servicio de Farmacia del Hospital implicado.

El **País Vasco** realiza el seguimiento del uso de medicamentos huérfanos a través de la subcomisión corporativa de farmacia.

La Rioja lleva a cabo la revisión a través de la Comisión de farmacia hospitalaria.

Por otro lado, las CC. AA. proporcionaron información acerca del gasto asociado a la adquisición de medicamentos huérfanos para su utilización en condiciones diferentes a las autorizadas, el cual puede ser asumido por diferentes tipos de centros: (i) Centro/hospital de origen del paciente (aquel que corresponda según la tarjeta sanitaria del paciente); (ii) Hospital de referencia, (iii) Consejería; y (iv) Centro que prescribe/dispensa la medicación ya sea el centro de origen o el hospital de referencia.

La Tabla 24 clasifica a las CC. AA. en función del tipo de centro que asume este gasto asociado. Se observa que el patrón más repetido es que el gasto sea asumido por un solo tipo de centro, hecho que se identifica en 15 CC. AA. (78% de las circunscripciones territoriales). Por otro lado, en 9 CC. AA. el gasto del medicamento huérfano lo asume el hospital de origen del paciente, y en 5 de ellas, de manera exclusiva. En 6 CC. AA. el gasto es asumido por el hospital de referencia, y en 3 de ellas de manera exclusiva. En 3 CC. AA. el gasto es asumido por las consejerías: en la Comunitat Valenciana y La Rioja (de manera exclusiva) y en Catalunya de manera compartida con otros centros. Por último, en 3 CC. AA. los centros de prescripción y dispensación asumen el gasto, y siempre de manera exclusiva. Cabe decir que Catalunya es la circunscripción territorial donde más tipos de centros asumen ese gasto, en concreto, en los centros y hospitales de origen del paciente, en los hospitales de referencia y en las consejerías.

⁷⁰ Para llevar a cabo el Programa MERS, Sanidad constituyó un grupo de trabajo para establecer los criterios de uso de estos medicamentos y elaborar documentos con sus directrices clínicas. Este equipo trabaja en coordinación con los profesionales de la Comisión Permanente de Farmacia con la que intercambia criterios que sirvan de base para renovar, suspender, finalizar o realizar un seguimiento de los tratamientos. En el grupo de medicamentos MERS se enmarcan las terapias farmacológicas huérfanas, así como los medicamentos de terapias avanzadas. También se incluyen los medicamentos que tienen una aprobación condicional de la Agencia Europea del Medicamento (EMA) o aquellos tratamientos innovadores para determinadas enfermedades que carecían de terapias efectivas.

Tabla 24. Tipo de centro que asume el gasto en medicamentos huérfanos

	Centro/hospital de origen del paciente	Hospital de referencia	Consejería	Centro que prescribe/ dispensa la medicación	Otra/ NS/NC
Andalucía	No	No	No	Sí	No
Aragón	No	Sí	No	No	No
Asturias	No	No	No	No	Sí
Balears	No	No	No	Sí	No
Canarias	No	Sí	No	No	No
Cantabria	Sí	No	No	No	No
Castilla y León	Sí	No	No	No	No
Castilla-La Mancha	Sí	No	No	No	No
Catalunya	Sí	Sí	Sí	No	No
Comunitat Valenciana	No	No	Sí	No	No
Extremadura	Sí	No	No	No	No
Galicia	Sí	Sí	No	No	No
Madrid	No	No	No	Sí	No
Murcia	Sí	Sí	No	No	No
Navarra	Sí	No	No	No	No
País Vasco	No	Sí	No	No	No
Rioja, La	No	No	Sí	No	No
Ceuta	No	No	No	No	Sí
Melilla	Sí	No	No	No	Sí
TOTAL	9	6	3	3	3

Fuente: Elaboración propia a partir de las respuestas recibidas del cuestionario.

A continuación, se presenta la Tabla 25 que resume los valores obtenidos para los indicadores asociados con el Objetivo 11.

Tabla 25. Indicadores asociados al Objetivo 11 y grado general de cumplimiento

Indicador	Título	Fuente	Número de CC. AA.*	% de CC. AA.
O11.1	CC. AA. que hayan utilizado, en el periodo 2014-2022, el procedimiento previsto para el uso de medicamentos en situaciones especiales, medicamentos de uso compasivo o medicamentos extranjeros para tener acceso a medicamentos huérfanos sin resolución de financiación en el SNS.	Cuestionario	17	89
O11.2	CC. AA. con mecanismos de control de uso y seguimiento de efectividad y seguridad para medicamentos huérfanos en condiciones diferentes a las autorizadas en ficha técnica.	Cuestionario	12	63

Notas: (*) Total de CC. AA. que respondieron afirmativamente a cada indicador.

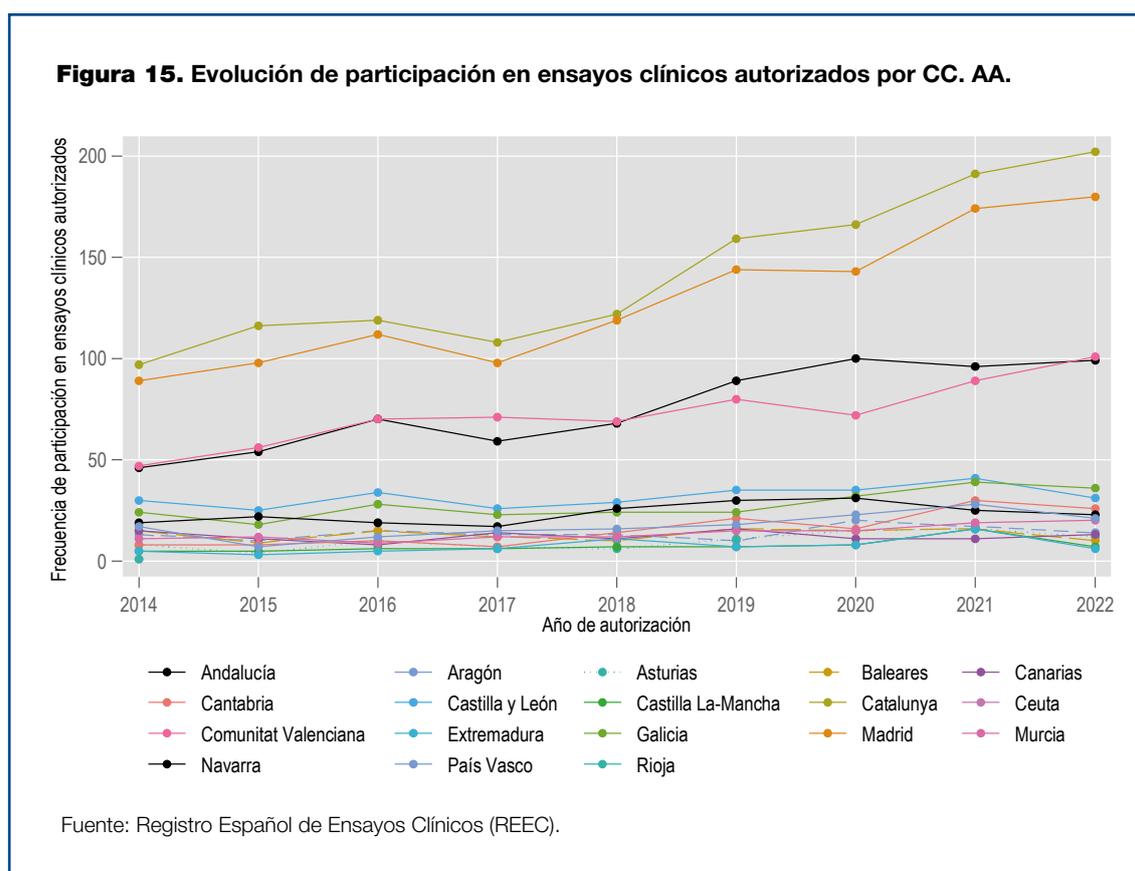
Objetivo 12: Potenciar la investigación y el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamiento de alta complejidad.

El Registro Español de Estudios Clínicos (REEC)⁷¹ ofrece información relativa a todos los ensayos clínicos con medicamentos en España. Los indicadores que se ofrecen a continuación se han elaborado a partir de la información disponible en el REEC, considerando el marco temporal 2014-2022.

O12.1. CC. AA. con centros que participan en Ensayos Clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE. RR.

En el periodo 2014-2022, 18 CC. AA. cuentan con al menos un centro participante en al menos un ensayo clínico autorizado para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE. RR.

La Figura 15 ofrece la evolución de la participación anual de las diferentes CC. AA. en ensayos clínicos durante el periodo 2014-2022. Se observa que Catalunya y Madrid concentran la mayor frecuencia de participación en ensayos clínicos autorizados. Además, ambas CC. AA. muestran una tendencia ascendente en el periodo considerado. En un segundo lugar, Andalucía y la Comunitat Valenciana concentran gran parte de la participación en ensayos clínicos autorizados para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE. RR. El resto de CC. AA. se sitúan en valores inferiores y relativamente similares entre sí.



⁷¹ <https://reec.aemps.es/reec/public/web.html>

O12.2 Ensayos Clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE. RR.

O12.3 Ensayos Clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE. RR. en Fase 1.

O12.4 Ensayos Clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE. RR. en Fase 2.

O12.5 Ensayos Clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE. RR. en Fase 3.

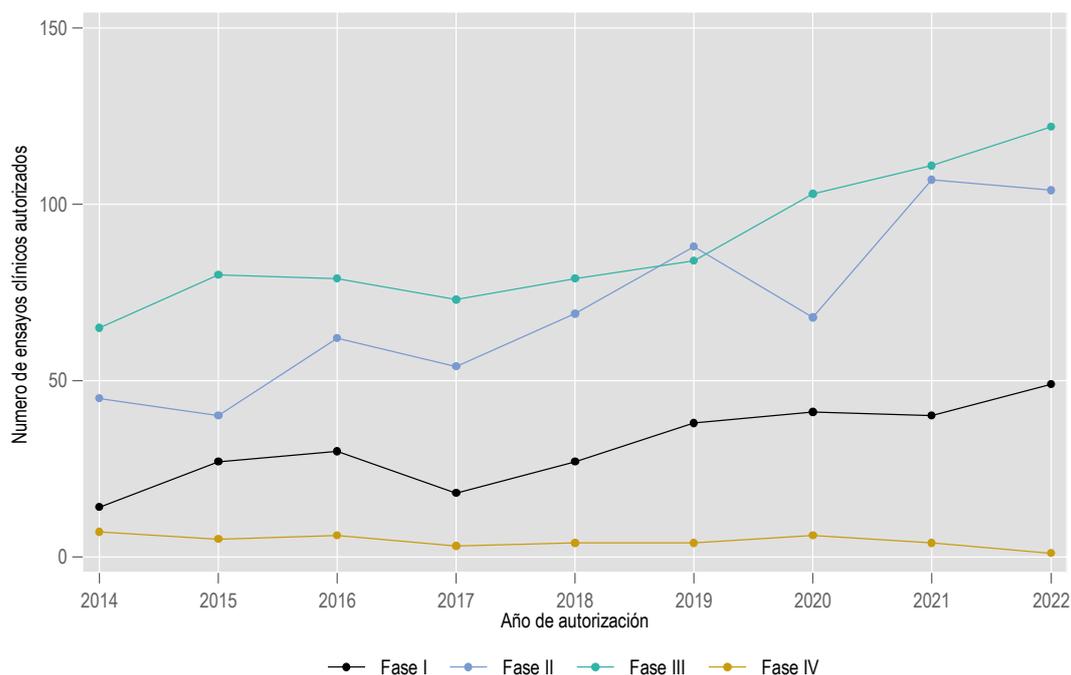
O12.6 Ensayos Clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE. RR. en Fase 4.

En términos generales, en España se han autorizado un total de 1.547 ensayos clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE. RR. durante el periodo 2014-2022. En el último año completo disponible (2022), la cifra se sitúa en 276 ensayos clínicos.

La Figura 16 muestra la evolución del número total de ensayos clínicos autorizados en España durante el periodo 2014-2022, por tipo de ensayo clínico (Fase I a Fase IV). Durante el periodo considerado, se autorizaron en España 284 ensayos clínicos en Fase I, 637 ensayos clínicos en Fase II, 796 ensayos clínicos en Fase III, y 40 ensayos clínicos en Fase IV. En el último año completo para el que se tienen datos (2022), se autorizaron en España 49 ensayos clínicos en Fase I, 104 ensayos clínicos en Fase II, 122 ensayos clínicos en Fase III, y 1 ensayo clínico en Fase IV para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE. RR.

Con respecto a la evolución durante el periodo considerado, se observa una tendencia general creciente en el número total de ensayos clínicos autorizados, con la excepción de los ensayos en Fase IV, que presentan un comportamiento relativamente homogéneo. Se observa además que la mayoría de los ensayos autorizados son en Fase III y en Fase II, y una minoría de ellos son en Fase IV.

Figura 16. Número de ensayos clínicos autorizados en España (2014-2022)



Fuente: Registro Español de Ensayos Clínicos (REEC).

La Tabla 26 resume los valores asociados a los indicadores del Objetivo 12.

Tabla 26. Indicadores asociados al Objetivo 12

Indicador	Título	Fuente	Valor
O12.1	CC. AA. con centros que participan en Ensayos Clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE. RR.	REEC	18 CC. AA. (95%)
O12.2	Ensayos Clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE. RR.	REEC	1.547 (2014-2022)
O12.3	Ensayos Clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE. RR. en Fase 1.	REEC	284 (2014-2022)
O12.4	Ensayos Clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE. RR. en Fase 2.	REEC	637 (2014-2022)
O12.5	Ensayos Clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE. RR. en Fase 3.	REEC	796 (2014-2022)
O12.6	Ensayos Clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE. RR. en Fase 4.	REEC	40 (2014-2022)

Línea Estratégica 4: Conclusiones

- El Objetivo 11 de la estrategia en EE. RR. del SNS plantea la necesidad de garantizar la accesibilidad en tiempo y forma de los medicamentos huérfanos necesarios para el tratamiento de las EE. RR. en todo el territorio nacional. Los indicadores asociados a dicho objetivo muestran que:
 - 17 CC. AA. han utilizado el procedimiento previsto para el uso de medicamentos en situaciones especiales, medicamentos de uso compasivo o medicamentos extranjeros para tener acceso a medicamentos huérfanos sin resolución de financiación en el SNS. En 2022, 195 medicamentos contaban con designación huérfana positiva en la UE. De éstos, 123 adquirieron Código Nacional en España (84%) y 63 están financiados por el Sistema Nacional de Salud (43%).
 - En relación con el seguimiento del uso de medicamentos huérfanos en condiciones diferentes de las autorizadas en ficha técnica, 12 CC. AA. han establecido mecanismos centralizados de control de uso, así como seguimiento de efectividad y seguridad del tratamiento.
 - Existe un amplio nivel de heterogeneidad con respecto a los mecanismos utilizados por las distintas CC. AA. para el control de medicamentos huérfanos. La mayoría de CC. AA. cuentan con comités de evaluación de medicamentos huérfanos, aunque la naturaleza y funcionamiento de dichos comités es distinta en cada caso.
 - En 9 CC. AA. el gasto del medicamento huérfano lo asume el hospital de origen del paciente, mientras que el gasto es asumido por el hospital de referencia en 6 CC. AA. Las consejerías asumen este gasto en 3 CC. AA.: Catalunya, la Comunitat Valenciana y La Rioja.
- El Objetivo 12 sugiere potenciar la investigación y desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de alta complejidad. Los datos procedentes del REEC muestran que:
 - En el periodo 2015-2022, 16 CC. AA. participaron en al menos un ensayo clínico autorizado para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE. RR., a través de uno o varios centros. Dicha participación se concentra en centros radicados en Catalunya, la Comunidad de Madrid y –en menor medida– Andalucía y la Comunitat Valenciana.
- Por tanto, los indicadores muestran un aumento significativo en cuanto al número total de ensayos clínicos en los que han participado instituciones situadas en España, durante en el periodo 2014-2022.

Línea estratégica 5

Atención sociosanitaria

Tabla 27. Objetivos e indicadores asociados a la Línea Estratégica 5

Sublíneas	Objetivos	Indicadores
5.1. Atención sociosanitaria	14.Coordinar los distintos organismos e instituciones involucradas en la atención de las EE. RR. para que las necesidades socioeconómicas, laborales, educativas, de ocio y técnicas, tanto de las personas afectadas por una enfermedad rara como de la persona cuidadora sean adecuadamente atendidas.	
	15.Potenciar la integración social, para mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por una enfermedad rara y sus familiares.	
	16.Fomentar las campañas de sensibilización hacia las EE. RR. para profesionales de la salud, de la educación, del ámbito social y laboral y ciudadanía en general, contribuyendo a generar visibilidad y aumentar su reconocimiento.	O16.1., O16.2., O16.3., O16.4.
	17.Potenciar el apoyo al asociacionismo y voluntariado.	
	18.Garantizar la atención integral a menores de tres años con una enfermedad rara en situación de dependencia o en riesgo de padecerla.	

5.1. Atención sociosanitaria

Objetivo 16: Fomentar las campañas de sensibilización hacia las EE. RR. para profesionales de la salud, de la educación, del ámbito social y laboral y ciudadanía en general, contribuyendo a generar visibilidad y aumentar su reconocimiento.

O16.1. CC. AA. que han realizado alguna acción informativa dirigida a la ciudadanía para informar y sensibilizar sobre las EE. RR. en el periodo 2014-2022.

O16.2. CC. AA. que han realizado alguna acción informativa dirigida a los profesionales para informar y sensibilizar sobre las EE. RR. en el periodo 2014-2022.

Con respecto a las campañas de sensibilización sobre EE. RR., 16 CC. AA. han realizado campañas dirigidas a la ciudadanía en general. Además, 17 CC. AA. informan que han realizado alguna acción informativa mediante campañas para profesionales de la salud, de la educación, del ámbito social y laboral, mientras que 2 CC. AA. indican no haber realizado acciones para ninguno de los dos colectivos. La Tabla 28 resume la naturaleza de las distintas acciones formativas realizadas por las distintas CC. AA.

Tabla 28. Tipos de acciones informativas de EE. RR. en las CC. AA.

	Profesionales*	Ciudadanía
Andalucía	Sí	Sí
Aragón	No	No
Asturias	Sí	Sí
Balears	Sí	Sí
Canarias	Sí	Sí
Cantabria	Sí	Sí
Castilla y León	Sí	Sí
Castilla-La Mancha	Sí	Sí
Catalunya	Sí	Sí
Comunitat Valenciana	Sí	Sí
Extremadura	Sí	Sí
Galicia	Sí	Sí
Madrid	Sí	Sí
Murcia	Sí	Sí
Navarra	Sí	Sí
País Vasco	Sí	Sí
Rioja, La	Sí	No
Ceuta	Sí	Sí
Melilla	No	No
TOTAL	17	16

Notas: (*) incluye acciones formativas orientadas a profesionales de la salud, de la educación, del ámbito social y laboral. Fuente: Elaboración propia a partir de las respuestas recibidas del cuestionario.

A continuación, se ofrece información detallada sobre la naturaleza de las acciones llevadas a cabo por cada circunscripción territorial, según la información reportada por las propias CC. AA.⁷².

Andalucía realizó diferentes campañas. Por ejemplo, la jornada “EE. RR. y medicamentos huérfanos: Problemática actual y propuestas para el debate” destinado a profesionales sanitarios del SNS, organizada por la Escuela Andaluza de Salud Pública. Además, también realizó unas “Jornadas virtuales de Innovaciones en gestión sanitaria y retos legislativos en EE. RR.”, dirigidas a Profesionales Directivos del SNS. Finalmente, reporta las “II Jornadas Provinciales de EE. RR.” en el Hospital San Cecilio de Granada, para profesionales sanitarios y pacientes.

En **Asturias**, su Portal de Salud contiene información genérica de EE. RR. También identifica los trípticos de la Dirección General de Salud Pública que contiene información relativa a las EE. RR. para ciudadanos y profesionales.

Balears aporta información de las actividades de formación del Centro Coordinador de Atención Primaria para el Desarrollo Infantil (CAPDI), entre las cuales existen diferentes Jornadas sobre la Atención Temprana. Respecto a la información a la ciudadanía, se

⁷² Resulta complicado realizar una comparación directa entre las distintas CC. AA., dado que el nivel de detalle y granularidad aportado por cada CC. AA. varía significativamente. Por ejemplo, algunas CC. AA. reportan actividades que no son específicas de las EE. RR., mientras que otras CC. AA. sí reportan exclusivamente actividades ligadas a las EE. RR.

aporta información del encuentro del Área de Sanidad y Consumo con entidades vinculadas a la salud para intercambiar experiencias relacionadas con enfermedades tales como Crohn, Colitis Ulcerosa, Huntington, Andrade, Asperger, etc. Se informa de la participación de la Asociación Balear de Andrade en la carrera X Quilómetros Solidarios contra la Fibrosis Quística.

Canarias ha realizado en 2021 las Jornadas de Enfermedades Raras de la comunidad autónoma, celebradas en Telde, Gran Canaria, en la que se abordaron, entre otros temas, los Derechos Educativos y Sociolaborales de las EE. RR. en Canarias.

Castilla y León aporta información de actividades dirigidas a profesionales y ciudadanos. Para profesionales, se remite a la página del Registro de EE. RR. de Castilla y León (RERCyL) y la página del Programa de detección precoz de enfermedades congénitas en la web de Sacyl. En cuanto a los ciudadanos, se aporta información de noticias relativas a Asociaciones de Pacientes en la página del Aula de Pacientes, así como del directorio de Asociaciones de Pacientes y Familiares en la misma web.

En **Castilla-La Mancha** se han celebrado jornadas para profesionales en coordinación con el Centro CREER de Burgos, como “La realidad de las EE. RR. y minoritarias. Situación actual en Castilla-La Mancha” en 2018 y “Las EE. RR. en el centro educativo” en 2022. Para la ciudadanía se han celebrado diversas jornadas sobre aspectos sociosanitarios (2016, 2018), el “I Congreso de Enfermedades Raras y Poco frecuentes en Castilla-La Mancha” en 2018 o la “Jornada de Enfermedades Raras en Castilla-La Mancha” en 2022.

Catalunya fue particularmente activa en el desarrollo de acciones formativas para profesionales y ciudadanías. A título ilustrativo, para los profesionales se indican las siguientes acciones:

- Jornada para profesionales y pacientes con motivo del Día Mundial de las ER (celebrada anualmente, la última en 2022).
- Jornada de ‘Malalties Minoritàries’ al Parc Taulí.
- Jornada Online del Programa Clínic de Enfermedades Minoritarias: De los aspectos básicos a las unidades expertas (celebrada anualmente, la última en 2022).
- III Jornadas de Enfermedades Minoritarias del Hospital Universitari de Bellvitge (celebrada anualmente, la última en 2022).
- Debatimos sobre el presente y futuro de las EE. RR. en Catalunya.
- Jornada técnica 50 años de Cribado Neonatal en Catalunya.
- Jornada sobre detección precoz de las inmunodeficiencias primarias de ACADIP, Asociación Catalana de Déficits Inmunitarios Primarios (2021).
- II Jornada de actualización del síndrome X frágil para profesionales y familias 2019 en el Hospital Universitari Parc Taulí.
- Jornada Enfermedades Raras en el Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona (2021).
- Guía metabólica con información sobre errores congénitos del metabolismo (ECM) para familiares y pacientes, en la web del Hospital Sant Joan de Déu.

- Participación del Instituto de Investigación del Sant Joan de Déu en la II Conferencia científico-familiar de la Fundación NPC (Niemann Pick).
- II Jornada sobre Enfermedades Minoritarias Neuromusculares: Institut Guttmann-Hospital Germans Trias i Pujol (2019).
- 5ª Jornada Científica de Ataxias de Catalunya organizada por la Asociación Catalana de Ataxias Hereditarias-ACAH, (2019).
- Jornada del día internacional de la esclerosis lateral amiotrófica (celebrada anualmente por la Fundació Catalana d'ELA Miquel Valls).

Para la ciudadanía, se reportan acciones tales como:

- Fichas de la web del Departamento de Salud sobre Trastorno del espectro alcohólico fetal (TEAF), Síndrome hemolítico urémico (SHU), Distrofia muscular de Duchenne, ELA, Síndrome postpolio. Lupus, Síndrome de Sjögren, Epilepsia e Inmunodeficiencias primarias.
- Campaña de la Marató de TV3 dedicada a las Enfermedades Raras.
- Información sobre el Día mundial de las ER (actualizada anualmente) en la web de Canal Salut de la Generalitat de Catalunya.
- Página dedicada a exponer el léxico de Enfermedades Raras (en catalán).
- Vídeo “Las ER nos tocan a todos”.
- Tríptico informativo para familias: síndrome nefrótico en la infancia.
- Noticia sobre la publicación del libro “Síndrome de Alport: un libro para los pacientes y sus familias” en la web de la Asociación para la información y la Investigación de las Enfermedades Renales Genéticas (AIRG).
- Información para familiares y pacientes sobre las inmunodeficiencias primarias (IDP) en la web del Hospital Sant Joan de Déu.
- Infografías y guías para padres de la BCN-PID Foundation (HUVH).
- Web para la ciudadanía dedicada a las EE. RR. del Departamento de Salud.

La **Comunitat Valenciana** acogió las “Jornadas del Día Mundial de las EE. RR.” celebradas entre 2018 y 2022. También la “Jornada Sociosanitaria sobre EE. RR. de la Comunitat Valenciana” en 2018, y las “Jornadas de Investigación” en 2017, la campaña dirigida a la comunidad educativa impulsada por FEDER y notas de prensa.

Madrid aporta información del Portal de Transparencia de la Comunidad de Madrid, donde se recoge información sobre la publicación de la normativa referente a l Proyecto de Orden por la que se crea el Observatorio de Enfermedades Poco Frecuentes de la Comunidad de Madrid, para regularizar su composición y funcionamiento. También aporta la página para profesionales en la intranet corporativa dentro de su Portal, en el apartado de Espacio para Profesionales. Desde 2014, ha impartido más de 50 cursos de EPF (y más de 76 si consideramos sus diferentes ediciones) dirigido a profesionales sanitarios⁷³. A continuación, se enumeran los cursos de los últimos dos años reportados (2022 y 2023).

⁷³ Consultar el Anexo C para un listado completo de los cursos dirigidos a profesionales.

- Enfermedades poco frecuentes Abordaje integral.
- Fibrosis Quística: ampliando conocimientos, conociendo vivencias.
- Parálisis Cerebral en Atención Primaria.
- Manejo de Tics (Síndrome de Gilles de la Tourette) en Atención Primaria.
- Estimulación Precoz del Paciente con Daño Cerebral.
- Demencia Frontotemporal (DTF): La gran desconocida.
- Cáncer Infantil y adolescentes en Atención Primaria.
- Comunicación y Acompañamiento en diagnósticos pre y post natales de niños con Síndrome de Down.
- CNTNB1.
- Abordaje Integral a la Paciente con Endometriosis.
- Seguimiento de largos supervivientes de Cáncer Hematológico.
- Paciente con Hemofilia.
- Jornada formativa en Daño Cerebral. Estimulación precoz, global e intensiva del paciente con DCA. El papel del personal de enfermería y TCAE 2023.
- Seguimiento de largos supervivientes de Cáncer Hematológico.
- Raquitismo y Osteomalacia heredados: evidencias en el diagnóstico en AP 2023.
- Cáncer de Ovario: estrategia y aspectos prácticos desde AP 2023.

Para la ciudadanía, en general, se han realizado diversas actividades de Asociaciones de Pacientes difundidas en la página web a lo largo de estos años, así como las memorias de actividad de las Asociaciones que así lo solicitan. Desde el año 2014, la Comunidad de Madrid ha realizado casi 100 actividades de EPF en el ámbito de centros sanitarios⁷⁴, de las cuales se relacionan a continuación las correspondientes a los últimos dos años (2020 y 2021).

- Dismorfología de la Sociedad Española de Genética Clínica y Dismorfología de la A.E.P.
- Diagnóstico clínico y molecular de las displasias esqueléticas. 3ª jornada de la Unidad Multidisciplinar de Displasias Esqueléticas (UMDE).
- Enfermedades Poco Frecuentes.
- Demencia Frontotemporal (DFT): ¿La gran desconocida?
- Artrogriposis múltiple congénita (ACM), una enfermedad rara que no debe pasar desapercibida.
- Enfermedades Poco Frecuentes. Abordaje integral.
- Cáncer de Ovario: Estrategia y aspectos prácticos desde Atención Primaria.
- Tics y mucho más: manejo en Atención Primaria del Síndrome de Gilles de la Tourette.

⁷⁴ Consultar el Anexo C para un listado completo de las actividades dirigidas a la ciudadanía.

- Raquitismos y osteomalacia heredados: Evidencias en el diagnóstico en Atención Primaria.
- El doble reto de la Atención al Cáncer Infantil en Tiempos de COVID.
- Sesiones clínicas multidisciplinares en el manejo y tratamiento de los sarcomas y otros tumores musculoesqueléticos en adolescentes y adultos.
- Actualización de tratamientos en pacientes con fibrosis quística.
- Fibrosis quística. actualización en el abordaje y tratamiento.
- Jornadas de actualización en genética.
- Actualización en genética.
- Parálisis Cerebral en Atención Primaria, ¿conocemos a nuestros pacientes?
- Estimulación precoz del paciente con Daño Cerebral.
- Abordaje y Cuidados del Paciente con Piel de Mariposa en Atención Primaria.
- Fundamentos de oncología pediátrica.
- Actualizaciones en tumores digestivos, sarcomas cerebrales y cáncer familiar.

Murcia realiza acciones formativas desde el Servicio Murciano de Salud, desde el Instituto Murciano de Investigación Biosanitaria Pascual Parrilla (IMIB), desde las universidades y los colegios profesionales en colaboración con asociaciones de pacientes, y desde las asociaciones de pacientes en colaboración con el resto de los agentes. Se destaca una “Jornada sobre investigación y humanización en las EE. RR.” organizada por D’Genes y el Colegio Oficial de Farmacéuticos de la Región de Murcia en 2021, así como la I Conferencia Internacional sobre EE. RR. de la Región en 2019 organizada desde IMIB.

Navarra aporta información sobre múltiples Cursos de verano de la Universidad Pública de Navarra (UPNA) en colaboración con el Instituto de Salud Pública y Laboral de Navarra (ISPLN). Estos cursos se han celebrado en Pamplona, durante el periodo 2014-2022.

- EE. RR. de origen genético.
- Retos y oportunidades de la investigación en EE. RR. y medicamentos huérfanos.
- Escuela Inclusiva y EE. RR.: intervención integral en el ámbito educativo.
- EE. RR.: entre la invisibilidad y la sobreexposición.
- Formación en EE. RR.: una asignatura pendiente.
- Abordaje multidisciplinar de EE. RR. neuromusculares.
- Convivencia y educación inclusiva en alumnado con EE. RR.
- Érase una vez... las EE. RR.
- Impacto y abordaje de las EE. RR. bajo una perspectiva biopsicosocial.
- Jornadas sobre EE. RR. dirigidas a estudiantes de la Universidad Pública de Navarra (UPNA) y/o profesionales de distintos ámbitos.
- Papel de la Enfermería en el abordaje de las EE. RR.

- Papel de la Fisioterapia en el abordaje de las EE. RR.
- El Trabajo Social en el abordaje de las EE. RR.
- Abordaje integral de personas afectadas por EE. RR. desde la Enfermería.
- Alumnado con EE. RR.: convivencia y diversidad en una escuela inclusiva.
- “Raras, pero no invisibles”: materiales didácticos para el conocimiento y el abordaje de las EE. RR. en el aula Jornada dentro de los Cursos de Primavera UPNA 2022 dirigida a profesionales de la Educación.

O16.3. CC. AA. que han realizado cursos de formación sobre EE. RR. a los profesionales sanitarios en el periodo 2014-2022.

En 17 CC. AA. se han realizado cursos de formación sobre EE. RR. a profesionales sanitarios en el periodo 2014-2022. A continuación, se ofrece información detallada sobre dichos cursos de formación, para cada circunscripción territorial.

Andalucía, a través de la Fundación Progreso y Salud, ha realizado los siguientes cursos en el periodo de 2014-2022 dirigidos a profesionales sanitarios de todo tipo de ámbitos, vinculados a las EE. RR. Los cursos reportados son los siguientes:

- Actualización de EE. RR. en el adulto.
- Actualización en la atención multidisciplinar de cuidados paliativos en pacientes con ELA avanzada.
- Avances en la atención multidisciplinar a los pacientes con ELA.
- Búsqueda de información en la red sobre EE. RR. en la práctica clínica.
- Formación en la atención multidisciplinar en cuidados paliativos a los pacientes con ELA.
- Programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas de Andalucía.
- ‘Prueba del talón’ taller práctico en cribado neonatal.

Asturias ha realizado en 2020 un curso sobre el abordaje interdisciplinar de las enfermedades menos conocidas dirigido a médicos, enfermeras, fisioterapeutas, genetistas y trabajadores sociales.

Baleares ha realizado los siguientes cursos en el periodo 2016-2022, principalmente en los hospitales de Son Llátzer y Son Espases:

- I Jornadas Amiloidosis Hereditaria por Transtiretina (AhTTR). SEM.
- Reunión sobre la Estrategia de Enfermedades Raras en las Islas Baleares.
- Curs de Genètica i Malalties Rares 2017.
- Sesiones clínicas bibliográficas de la Unidad de Genética. Polineuropatía Amiloídica Familiar por TTR.
- II Jornadas Amiloidosis Hereditaria por Transtiretina (AhTTR). SEMI.

- Foro Balear de Enfermedades Minoritarias.
- III Jornada Formativa Inmunodeficiencias Primarias.
- Sesiones de Actualización ABEA (Asociación Balear de Pacientes con Enfermedad de Andrade) para Atención Primaria.
- Jornada de la Estrategia de Enfermedades Minoritarias de las Illes Balears.
- III Jornadas Amiloidosis Hereditaria por Transtiretina (AhTTR).
- XII Reunión de Enfermedades Minoritarias-III Reunión de Enfermedades Minoritarias de la SEMI.
- Jornadas de Actualización en Genética y Genómica Institut d' Investigació Sanitària Illes Balears-IdIsBa.

Canarias ha realizado actividades para residentes MIR en Servicio de Medicina Interna de Hospitales de Referencia.

Cantabria ha realizado actividades tales como Talleres en Congresos de Estudiantes, Conferencias, Máster de Gestión, Sesiones y Congresos específicos.

Castilla y León ha realizado cursos orientados a proporcionar información a los profesionales sanitarios sobre EE. RR. para aportar los conocimientos necesarios para la petición e interpretación de pruebas ante la sospecha de una enfermedad rara en la edad pediátrica y proporcionar conocimiento sobre terapia génica. Se ha impartido formación específica en determinadas EE. RR.: Huntington, ELA, Fibrosis Pulmonar. También ha realizado actividades formativas dirigidas a desarrollar la difusión de la Unidad de Referencia en EE. RR. pediátricas.

- DiERCyL (diagnóstico infantil de ER): Reuniones bisemanales en DiERCyL (acreditadas).
- Formación MIR: número de MIR anual que rotan por el DiERCyL y especialidad.
- Pediatría: 7.
- Laboratorio: Lista de espera para rotar de más de 3 años, de estudiantes, Residentes y facultativos.
- 7/8 Rotaciones residentes anuales de los Hospitales de: Burgos, Valladolid, Cuenca, Mérida, Asturias, Madrid, Vigo, Toledo, Avilés, Zaragoza, Canarias, Castellón, Santander, Santiago, Alcoy, Badalona, Badajoz, Getafe, León, Segovia.

Castilla-La Mancha ha organizado, específico para profesionales, el “Curso sobre EE. RR. para Profesionales Sanitarios y del Ámbito Sociosanitario” en 2018.

Catalunya reporta una lista representativa de acciones, tales como:

- Curso en Nomenclatura Orphanet (2021) en colaboración con el proyecto RD-CODE/CIBERER.
- Formación para la detección precoz de las inmunodeficiencias primarias (2022).
- II Jornada de actualización del síndrome X frágil para profesionales y familias (2019, Hospital Parc Taulí).

Comunitat Valenciana ha realizado las siguientes actividades:

- Máster de formación permanente en Enfermedades Raras impartido por la Universidad de Valencia. La X Edición se desarrolló a partir de enero de 2023.
- Curso introducción a las Enfermedades Raras: investigación y atención clínica (Escola Valenciana de Estudis de la Salut, EVES).
- Curso abordaje psico-sociosanitario de las Enfermedades Neurodegenerativas: ELA (EVES).
- Actualización de errores Innatos en el Metabolismo.

En **Extremadura** se han realizado diversos cursos, jornadas tanto para profesionales, como para el ámbito asociativo y/o ciudadanos. Por ejemplo, en 2021 y 2022 se celebró en el Hospital Universitario de Badajoz el “Foro Extremeño de EE. RR.”, y en 2017 y 2018 las “Jornadas Extremeñas sobre EE. RR.”, organizado por FEDER.

Galicia ha realizado cursos y jornadas divulgativas. No se ofrece información detallada de los mismos.

En **Madrid** se han impartido actividades formativas concretas de las enfermedades poco frecuentes que aparecen en el listado de EE. RR. (ORPHANET). Tienen como objetivo general mejorar la atención a las personas con EE. RR. para contribuir a la disminución de la morbimortalidad y la mejora de su calidad de vida y actualizar conocimientos sobre diferentes aspectos relacionados con las EE. RR. desde una perspectiva multidisciplinar e integral. Se aporta información sobre múltiples actividades formativas en el periodo 2014-2022, tanto presenciales como on-line, y se indica que en 2023 se están ofreciendo actividades adicionales. Los temas abordados son los siguientes:

- Formación en cáncer infantil para profesionales de atención primaria.
- Enfermedades poco frecuentes: No tan raras.
- Manejo de Tics (Síndrome de Guilles de la Tourette) en Atención Primaria.
- Impacto de la primera entrevista con los padres en la vida personal y familiar de niños con Síndrome de Down.
- Estratificación asistencial en la Endometriosis.
- Habilidades para enfrentar el Cáncer Infantil y Adolescente en Atención Primaria, “Por un diagnóstico precoz y una mejor comunicación con las familias”.
- Protocolo de actuación para el manejo extrahospitalario de la patología urgente en pacientes con hemofilia de la Comunidad de Madrid 2019.
- Tics y mucho más: “Manejo en Atención Primaria del Síndrome de Gilles de la Tourette”.
- Artrogriposis Múltiple Congénita (AMC). “Una enfermedad rara que no debe pasar desapercibida”.
- Parálisis Cerebral en Atención Primaria.
- Demencia Frontotemporal (DTF): La gran desconocida.
- Estimulación precoz del paciente con Daño Cerebral.

- Enfermedades poco frecuentes. Abordaje integral.
- Cáncer Infantil y adolescentes en Atención Primaria.
- Abordaje y cuidados del paciente con piel de mariposa en Atención Primaria.
- Neoplasias Hematológicas en Atención Primaria.
- Fibrosis Quística: ampliando conocimientos, conociendo vivencias.
- Síndrome de Turner (S. de Cascanueces-Wilkie).
- Estimulación Precoz del Paciente con Daño Cerebral.
- Comunicación y Acompañamiento en diagnósticos pre y post natales de niños con Síndrome de Down.
- CNTNB1.
- Abordaje Integral a la Paciente con Endometriosis.
- Seguimiento de largos supervivientes de Cáncer Hematológico.

Murcia imparte cursos periódicos de formación continuada a profesionales del Servicio Murciano de Salud, a trabajadores sociales y de educación.

Navarra informa de la realización de talleres para equipos de atención primaria: “¿Pacientes raros o profesionales incómodos? Las EE. RR. en la consulta de Atención Primaria”, así como de la existencia de una asignatura optativa sobre Enfermedades Raras dirigidas a estudiantes del grado de Enfermería de la Universidad Pública de Navarra (UPNA) desde el curso 2019-2020.

La Rioja realiza cursos de formación específicos sobre EE. RR. No se ofrece información detallada de los mismos.

Ceuta realiza sesiones clínicas en centros de salud y hospitales para la gestión de casos y recursos.

O16.4. CC. AA. con entornos de colaboración con las personas afectadas o con las asociaciones de pacientes con EE. RR.

Con respecto a los entornos de colaboración con las personas afectadas o con las asociaciones de pacientes de EE. RR., 16 CC. AA. afirman disponer de ellos. A continuación, se ofrece información detallada para cada circunscripción territorial.

Andalucía informa que representantes de FEDER y D’GENES participan en el Grupo de Apoyo al PAPER (Plan de Atención a las Personas Afectadas por Enfermedades Raras en Andalucía), que realiza seguimiento de las acciones desarrolladas desde el Plan. Representantes de varias asociaciones de pacientes participan en grupos de Trabajo para la actualización del PAPER, y las Guías publicadas se han elaborado en colaboración con las asociaciones de pacientes.

Asturias indica que organiza reuniones periódicas, días Mundiales de las EE. RR. o días específicos de enfermedades. También señala que subvenciona a asociaciones y fundaciones sin ánimo de lucro para la atención a pacientes o familiares de pacientes con enfermedades crónicas.

Balears informa que su Estrategia de EE. RR. incluye en el Comité Técnico la figura del paciente informado. Además, las jornadas de la Estrategia de EE. RR. incluye en su programa la celebración de una mesa de pacientes y personas cuidadoras. Adicionalmente, se aporta el enlace al sistema Einasalut, una herramienta de promoción de la salud pensada para ayudar a las personas a que puedan tomar las mejores decisiones respecto a su salud, la de su comunidad o la de la población de la que son responsables.

Cantabria informa que colabora activamente con las siguientes asociaciones: Asociación de Enfermos Metabólicos, Asociación de Síndrome de Williams de Cantabria, y Asociación de Síndrome de Noonan de Cantabria.

En **Castilla y León** se ha favorecido la implantación en 2022 de una sede de FEDER que coordina las acciones de las 24 asociaciones implantadas en esta comunidad autónoma que dan soporte a la red de pacientes. La Consejería de Sanidad tiene reuniones periódicas con la coordinadora de FEDERCyL. También se colabora con las asociaciones de pacientes con EE. RR. a través de dos clústeres: el Clúster de Salud de Castilla y León (BIOTECyL) y el Clúster de Soluciones Innovadoras para la Vida Independiente (SIVI).

En **Castilla-La Mancha** se celebró el Primer Encuentro de Asociaciones de Pacientes y Familias afectadas por una Enfermedad Rara en 2021. Fruto de este encuentro, se desarrolló un proceso de trabajo conjunto en el que, entre otros resultados, se han realizado 5 vídeos divulgativos, la elaboración de la Guía de Entidades de Castilla-La Mancha y un Mapa de recursos relacionados con EE. RR.

Catalunya dispone de la Comisión Asesora en EE. RR. (CAMM), que cuenta con la participación de asociaciones de pacientes de EE. RR. y establece líneas de colaboración entre el Departamento de Salud, los profesionales y las asociaciones de pacientes y familiares para la promoción de iniciativas, programas y medidas que comporten una mejora en la prevención, diagnóstico, tratamiento y calidad de vida de este colectivo de pacientes. El Consell Consultiu de Pacients del Departamento de Salud representa a las entidades de pacientes ante la Administración catalana. Las entidades adheridas pueden proponer iniciativas y participar en el proceso de elaboración de políticas de salud. Los hospitales acreditados que forman parte de las XUEC disponen de Unidades de Atención Ciudadana para facilitar la comunicación y la relación de los pacientes y sus familiares con el centro. Además, el Hospital St. Joan de Déu dispone específicamente de un espacio para dar soporte a las asociaciones y potenciar las sinergias existentes entre el hospital y estas entidades.

La **Comunitat Valenciana** aporta un listado de entidades y asociaciones de EE. RR. en su comunidad autónoma, así como un enlace a la web de la Asociación de Enfermedades Minoritarias de la Comunitat Valenciana (ASEMI) y a FEDER.

Extremadura expone que en esta comunidad autónoma se trabaja con FEDER Extremadura.

Galicia aporta ejemplos de entornos de colaboración con asociaciones de pacientes de EE. RR., como la Escola Galega de Saúde para Ciudadáns o los Consellos asesores de pacientes.

Madrid presenta los recursos educativos de la Escuela Madrileña de Salud para personas que cuidan de personas enfermas o dependientes: “Saber cuidar y saber cuidarse”.

Murcia aporta varios ejemplos de colaboración que coinciden con las actividades que realizan en las campañas de sensibilización sobre EE. RR. a profesionales y ciudadanía.

En **Navarra**, desde el Registro de EE. RR., se trabaja con la asociación GERNA (Grupo de EE. RR. o poco frecuentes de Navarra) en la organización de jornadas, cursos de verano de la Universidad Pública de Navarra y en la docencia de una asignatura optativa en el Grado de Enfermería de la UPNA.

País Vasco realiza diversas guías, cursos y jornadas. No se aporta más información detallada sobre los mismos.

La Rioja realiza reuniones y actividades periódicas con la asociación de pacientes de EE. RR. No se aporta más información detallada sobre dichas actividades.

Ceuta informa de la colaboración con ADEN (Asociación de Discapacitados de Enfermedades Neurológicas y Enfermedades Raras).

A continuación, se presenta la Tabla 29, que resume los indicadores asociados con el Objetivo 16 y su grado de cumplimiento.

Tabla 29. Indicadores asociados al Objetivo 16 y grado general de cumplimiento				
Indicador	Título	Fuente	Número de CC. AA.*	% de CC. AA.
O16.1	CC. AA. que han realizado alguna acción informativa dirigida a la ciudadanía para informar y sensibilizar sobre las EE. RR. en el periodo 2014-2022.	Cuestionario	16	84
O16.2	CC. AA. que han realizado alguna acción informativa dirigida a los profesionales para informar y sensibilizar sobre las EE. RR. en el periodo 2014-2022.	Cuestionario	17	89
O16.3	CC. AA. que han realizado cursos de formación sobre EE. RR. a los profesionales sanitarios en el periodo 2014-2022.	Cuestionario	17	89
O16.4	CC. AA. con entornos de colaboración con las personas afectadas o con las asociaciones de pacientes con EE. RR.	Cuestionario	16	84

Notas: (*) Total de CC. AA. que respondieron afirmativamente a cada indicador.

Línea Estratégica 5: Conclusiones

- El Objetivo 16 sugiere fomentar las campañas de sensibilización hacia las EE. RR. para profesionales de la salud, de la educación, del ámbito social y laboral y ciudadanía en general, contribuyendo a generar visibilidad y aumentar su reconocimiento. Para evaluar el grado de cumplimiento de este objetivo, los indicadores muestran los siguientes aspectos clave:
 - En el periodo 2014-2022, 16 CC. AA. han realizado alguna acción informativa dirigida a la ciudadanía para informar y sensibilizar sobre las EE. RR. y 17 CC. AA. han llevado a cabo acciones destinadas a los profesionales.
 - Las acciones desarrolladas más frecuentemente han sido jornadas de actualización de conocimientos sobre EE. RR. en general, en las que se abordan temas de amplio espectro, desde la atención sociosanitaria a los derechos de los pacientes.
 - La mayoría de CC. AA. indican contar con entornos de colaboración con las personas afectadas por EE. RR. o con asociaciones de pacientes. Por ejemplo, diversas CC. AA. organizan reuniones periódicas con la Federación Española de EE. RR. (ej. FEDER), o con asociaciones de EE. RR. concretas (ej. Asociación de Enfermos Metabólicos). También se reportan organizaciones de jornadas y encuentros con representantes de pacientes o eventos similares.
 - También se han desarrollado talleres o cursos sobre el abordaje de enfermedades específicas. Los focos varían de una circunscripción territorial a otra, contando con el apoyo de las asociaciones de pacientes presentes en la comunidad o ciudad autónoma (ej. Asociación Balear de la Enfermedad de Andrade en Baleares o la asociación D'Genes en Murcia).
 - Diversas CC. AA. han contado con apoyo de organismos de formación pública especializada de su entorno, así como del tejido asociativo, para desarrollar las actividades de sensibilización. Es el caso, por ejemplo, de la Escuela Andaluza de Salud Pública, la Escuela de Salud y Cuidados de Castilla-La Mancha y CREER de Burgos, la Escuela Madrileña de Salud, el Instituto de Salud Pública y Laboral de Navarra en coordinación con la Universidad Pública de Navarra, la Escuela Valenciana de Estudios para la Salud (EVES), etc.
 - Las distintas CC. AA. utilizan múltiples estrategias y plataformas para generar visibilidad y aumentar el reconocimiento sobre las EE. RR. Por ejemplo, Catalunya ha contado con ayuda de medios como TV3, tanto para la difusión de información como para la captación de fondos de ayuda para el abordaje de estas enfermedades.
- En términos generales, estos indicadores sugieren un alto grado de consecución del objetivo. Sin embargo, dada la sensibilidad de este tipo de acciones y su impacto en una mejora global de la atención a los pacientes, y de la situación de familias y cuidadores, es deseable que estas acciones se extiendan a todas las CC. AA. También sería deseable potenciar campañas globales entre múltiples administraciones, con objeto de optimizar recursos y maximizar el impacto de las distintas acciones individualizadas.

Línea estratégica 6

Investigación

Tabla 30. Objetivos e indicadores asociados a la Línea Estratégica 6

Sublíneas	Objetivos	Indicadores
6.1. Investigación	19. Apoyar las iniciativas en la investigación epidemiológica, clínica, básica y traslacional sobre EE. RR.	O19.1., O19.2.
	20. Mantener y mejorar las estructuras y los instrumentos necesarios para el desarrollo de la investigación en EE. RR.	

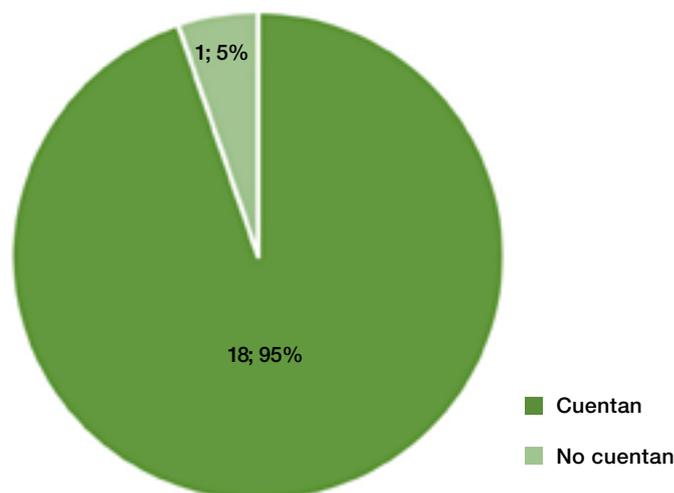
6.1. Investigación

Objetivo 19: Apoyar las iniciativas en la investigación epidemiológica, clínica, básica y traslacional sobre EE. RR.

O19.1. CC. AA. con algún centro y/o grupo de investigación sobre EE. RR. a nivel autonómico.

De acuerdo con la información proporcionada, todas las CC. AA. salvo Melilla cuentan con centros o grupos de investigación sobre EE. RR.⁷⁵. La Figura 17 muestra el número y proporción de CC. AA. asociados a este indicador.

Figura 17. CC. AA. con algún centro y/o grupo de investigación sobre EE.RR.



Fuente: Elaboración propia a partir de las respuestas recibidas del cuestionario.

⁷⁵ En muchos casos, ha sido imposible establecer diferencia entre 'grupos' y/o 'centros' de investigación. Por lo tanto, el listado presentado a continuación no es exhaustivo, y no siempre distingue entre 'centros' y 'grupos' de investigación. Consecuentemente, no se ha podido generar un indicador numérico asociado a estos indicadores, ni establecer comparaciones numéricas entre las CC. AA.

A continuación, se detallan los centros y/o grupos de investigación sobre EE. RR. identificados para cada CC. AA.:

Andalucía cuenta con varios centros que llevan a cabo estudios sobre EE. RR. Los centros que más participan en los estudios clínicos relacionados con enfermedades raras son el Hospital Virgen del Rocío; el Hospital Regional de Málaga; el Instituto Maimónides de Investigación Biomédica de Córdoba (IMIBIC); el Hospital Virgen Macarena; y el Hospital Virgen de la Victoria⁷⁶.

También cuenta con los siguientes grupos de investigación vinculados a CIBERER:

- Dra. Salud Borrego en Sevilla (distrofias de retina, Hirschprung y otras)⁷⁷.
- Dr. Joaquín Dopazo en Sevilla (bioinformática)⁷⁸.
- Dr. Miguel Angel Medina Torres en Málaga (biología de sistemas, redes de fármacos, etc.)⁷⁹.
- Dr. Carlos Santos⁸⁰ en Sevilla (enfermedades mitocondriales).
- Dr. José Antonio López Escámez⁸¹ en Granada (Ménière, migraña vestibular).
- Dr. Eduardo López Laso⁸² en Córdoba (enfermedades neurometabólicas).

Aragón identifica cuatro grupos de investigación:

- Enfermedad de Gaucher.
- Neuro metabolismo pediátrico.
- Genética clínica y genómica funcional.
- Biogénesis y patología mitocondrial.

Asturias reporta cinco grupos de investigación que realizan investigación sobre EE. RR.:

- Corea de Huntington y otras enfermedades neurodegenerativas.
- Grupo Investigación Clínico Básico en Neurología. HUCA/ISPA.
- Grupo Arquitectura Subcelular-CSIC/ISPA.
- Tubulopatías Primarias (Grupo Investigación en Pediatría).
- Sarcomas (Grupo Investigación en sarcomas y terapias experimentales-ISPA).

⁷⁶ [https://www.juntadeandalucia.es/presidencia/portavoz/salud/180084/EnfermedadesRaras/FundacionProgresoySalud/Investigacion/Desarrollo/Innovacion/ServicioAndaluzdeSalud/ConsejeriadeSaludyConsumo/JuntadeAndalucia/GobiernodeAndalucia/Andalucia#:~:text=Atendiendo%20a%20este%20criterio%2C%20los,de%20la%20Victoria%20\(8%25](https://www.juntadeandalucia.es/presidencia/portavoz/salud/180084/EnfermedadesRaras/FundacionProgresoySalud/Investigacion/Desarrollo/Innovacion/ServicioAndaluzdeSalud/ConsejeriadeSaludyConsumo/JuntadeAndalucia/GobiernodeAndalucia/Andalucia#:~:text=Atendiendo%20a%20este%20criterio%2C%20los,de%20la%20Victoria%20(8%25)

⁷⁷ <https://www.ciberer.es/grupos/grupo-de-investigacion?id=17754>

⁷⁸ <https://www.ciberer.es/grupos/grupo-de-investigacion?id=17095>

⁷⁹ <https://www.ciberer.es/grupos/grupo-de-investigacion?id=17660>

⁸⁰ <https://www.ciberer.es/grupos/grupo-de-investigacion?id=17249>

⁸¹ <https://www.ciberer.es/grupos/grupo-de-investigacion?id=27049>

⁸² <https://www.ciberer.es/grupos/grupo-de-investigacion?id=20833>

Balears identifica el Grupo de Investigación Balear en cardiopatías genéticas, muerte súbita y amiloidosis TTR⁸³ del Institut d'Investigació Sanitaria Illes Balears (IdISBa).

Canarias informa de varios grupos de investigación ubicados en distintos hospitales:

- Hospital Universitario de Canarias (HUC). *Unidad U740 del CIBERER*, trabaja en 2 líneas de investigación: Enfermedades renales hereditarias y Trastornos congénitos del metabolismo, siendo líder en la investigación de la Hiperoxaluria Primaria (HOP).
- Hospital Universitario Ntra. Sra. De Candelaria (HUNSC). *Unidad de Genética*: participa en el Grupo de investigación INVERCAV (Investigación en Enfermedad Renal y Cardiovascular) de la unidad de investigación del HUNSC. Así mismo, los profesionales han colaborado en cerca de 30 publicaciones de investigación en el campo de la genética.
- Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno-Infantil (CHUIMI). Los profesionales del servicio de medicina interna participan en el Registro RiTHHa (Registro informatizado de la Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria) de la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). La Unidad de Genética Clínica del CHUIMI: desarrolla desde hace 17 años una significativa actividad investigadora (I+D+i) en diferentes áreas de interés. Actualmente en la Unidad están en activo o en vías de aprobación varios proyectos de investigación en campos diversos como: fisiopatología de enfermedades genéticas, fisiología humana, genómica y transcripción, terapia génica, infertilidad, etc.

Además, en el ámbito de la investigación, también cabe destacar diversas actividades de participación en:

- Programas de salud y afines, como el “Proyecto de Ley urgente del Ministerio de Sanidad de evaluación de las víctimas de Talidomida” y del “Programa IMPaCT-GENÓMICA” en el ámbito de la Medicina Genómica (Acción Estratégica en Salud 2017-2020).
- Estrategias terapéuticas, con especial interés en la farmacogenética, así como en nuevas aproximaciones terapéuticas como la Terapia génica y celular (Terapia génica sustitutiva OTOF, Zolgensma, Nunisersen...).
- Redes y Grupos de Investigación (CIBER-ER, Red TerCel, iUIBS, etc.) tanto de ámbito nacional como internacional, colaborando con centros e investigadores de reconocido prestigio.

Cantabria dispone de los siguientes centros y unidades relacionadas con EE. RR.:

- Unidad de Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria (HHT).
- Grupo de Ciclo Celular, Células Madre y Cáncer.
- Grupo de Enfermedades esqueléticas, metabólicas y ambientales (iESQUEMA).
- Señalización Celular y Dianas Terapéuticas en Cáncer.

⁸³ <http://www.idisba.es/cat/Recerca/Grups-de-recerca>

Castilla y León identifica los siguientes institutos, centros, unidades y grupos de investigación:

- *Instituto de Investigación Biomédica de Salamanca (IBSAL)*, que integra y coordina la investigación biosanitaria que se lleva a cabo en el Hospital Universitario de Salamanca, Gerencia de Atención Primaria de Salamanca, área biosanitaria de la Universidad de Salamanca incluyendo el Instituto de Neurociencias de Castilla y León y el Instituto de Biología Molecular y Celular del Cáncer.
- *Grupo de Investigación en EE. RR.* vinculado a la Unidad DIERCyL con líneas de investigación sobre EE. RR., rasopatías, biología molecular, genética molecular, NF1, PTPN11, SPRED1 Instituto de Biología y Genética Molecular (IBGM).
- *Grupo de investigación sobre Fisiopatología del Calcio Intracelular* (unidad de investigación Fisiología Celular y Molecular).
- *Grupo de investigación sobre Fosfatasas del sistema inmune* (unidad de investigación de Inmunidad Innata e Inflamación).
- *Grupo de investigación sobre Desarrollo y regeneración del oído interno* (unidad de investigación de Genética Molecular de la Enfermedad).
- *Grupo de investigación Splicing y Susceptibilidad al Cáncer* (unidad de investigación de Genética Molecular de la Enfermedad).
- *Grupo de investigación Patobiología del cáncer* (unidad de investigación de Genética Molecular de la Enfermedad).
- *Grupo de investigación de Genómica Biomédica* (unidad de investigación de Genética Molecular de la Enfermedad).
- *Instituto Universitario de Oftalmobiología Aplicada (IOBA)*, con líneas de Investigación que incluyen la retinosis pigmentaria, la Enfermedad de Best y la uveítis.
- La *Unidad de referencia regional de enfermedad de Huntington* del Hospital de Burgos participa en el registro europeo para Enfermedad y tiene la acreditación “HD Clinical Trial Site Certificate” del Enroll-HD Clinical Trial Committee para la enfermedad de Huntington.
- *Clúster de Salud de Castilla y León (BIOTECyL)*, formado por diferentes centros tecnológicos y empresas, hospitales, organismos de investigación y otros colaboradores como la Gerencia Regional de Salud y la Asociación de Enfermedades Raras de Castilla y León (AERSCYL).
- *Centro en Red de Medicina regenerativa y Terapia celular de Castilla y León:* iniciativa de la Consejería de Sanidad para favorecer la investigación en el potencial terapéutico de las células madre adultas. El Centro en Red está formado por grupos de investigación de Castilla y León que priorizan el desarrollo de proyectos de investigación en los ámbitos de: regeneración cardiovascular, enfermedad oftalmológica, sistema nervioso, terapia celular en hemopatías y regeneración osteoarticular.

Adicionalmente, cabe decir que la empresa *Marsi Bionics*, que fabrica el exoesqueleto pediátrico portátil ATLAS, tiene concedido un proyecto de investigación de la

Junta de Castilla y León, que desarrollan con ASpace Castilla y León en colaboración con el Hospital Clínico Universitario de Valladolid. Es un proyecto financiado por el Fondo Europeo de Desarrollo Regional (FEDER) de la Unión Europea y la Junta de Castilla y León, a través del Instituto para la Competitividad Empresarial de Castilla y León (ICE), con el objetivo de potenciar la investigación, el desarrollo tecnológico y la innovación (Expediente nº 04/18/VA/0078).

Castilla-La Mancha informa de los siguientes centros:

- *Instituto de Mastocitosis*. Complejo Hospitalario de Toledo.
- *Enfermedad de Von Hippel Lindau*. Complejo Hospitalario Universitario de Albacete.
- *Grupo de investigación en epilepsias raras*. Complejo Hospitalario Universitario de Albacete.
- *Grupo de investigación en el Síndrome de Satoyoshi*. Complejo Hospitalario Universitario de Albacete.
- *Grupo de Investigadores en hemofilia A y B*. Hospital de Valdepeñas de Ciudad Real.

El informante de Castilla-La Mancha también considera importante destacar al Grupo de investigación de Esofagitis eosinofílica del Hospital de Tomelloso (Ciudad Real) a pesar de que la enfermedad objeto de estudio no sea considerada en Europa como rara.

Catalunya indica que existen multitud de centros y grupos de investigación que desarrollan proyectos relacionados con EE. RR. y proporciona, a modo ilustrativo, información de las siguientes líneas de investigación:

- Líneas de investigación del Hospital St. Joan de Déu, del Institut de Química avançada de Catalunya (iQAC), del Institut d'Investigació i Innovació del Hospital de Sabadell (I3PT).
- Programa transversal de investigación en EE. RR. pediátricas y del adulto del Vall d'Hebron Institut de Recerca (VHIR).
- Líneas de investigación sobre tratamientos para el schwannoma vestibular, la acromegalia, la ataxia de Friedreich y la distrofia miotónica tipo 1 del Hospital Germans Trias i Pujol junto con el Germans Trias i Pujol Research Institute (IGTPr).

Además, es importante destacar que existe un repositorio completo de proyectos de investigación y ensayos clínicos relacionados con EE. RR. en Catalunya en el portal MA-PER de CIBERER. El total de grupos de investigación en enfermedades minoritarias en Catalunya asciende a 94; por ejemplo, en Barcelona hay 15 grupos del CIBERER.

La **Comunitat Valenciana** ha creado una Alianza en investigación traslacional de Enfermedades Raras a través de un convenio marco entre la Generalitat, Fundaciones de Investigación Sanitaria vinculadas a las Universidades de Valencia, FEDER, Centro de Investigación Biomédica en Red, Consejo Superior de Investigaciones Científicas y Fundación Lluís Alcanyís-UV. Además, existe el Grupo de Investigación de Patología Neuromuscular y Ataxias (GIPNMA) del Hospital Universitari i Politècnic La Fe y tiene 6 grupos de investigación del CIBERER.

Extremadura identifica los siguientes Institutos:

- *Instituto Universitario de Biomarcadores de Patologías Moleculares (IBPM)*, cuya finalidad es la promoción de la investigación básica y aplicada de excelencia en biomarcadores de patologías moleculares, así como en otros aspectos relacionados con la biomedicina, y asesorar a personas o instituciones, públicas o privadas, en sus actuaciones relacionadas con las actividades científicas en el campo de los biomarcadores de patologías moleculares entre las que se encuentran las EE. RR.
- *Instituto Universitario de Investigación Biosanitaria de Extremadura (INUBE)*, creado con el objetivo de fomentar, desarrollar e integrar la investigación biosanitaria de excelencia en el entorno de la Comunidad Autónoma de Extremadura, con especial atención a aquella investigación de carácter cooperativo, transversal y multidisciplinar y con objetivo marcadamente traslacional, priorizando la traslación de la investigación a la práctica clínica del sistema público de salud.

Galicia tiene dos grupos de investigación en el CIBERER y los siguientes centros de investigación:

- Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago de Compostela (IDIS).
- Instituto de Investigación Sanitaria Galicia Sur (IISGS).
- Instituto de Investigación Biomédica de A Coruña (INIBIC).

Madrid aporta información sobre 20 grupos de investigación de los Institutos de Investigación Hospitalarios, algunos de ellos (10) pertenecientes a la red CIBER⁸⁴.

- 4 grupos en el I+12 del Hospital Universitario 12 de Octubre: 1) EE. RR. mitocondriales y neuromusculares*; 2) Investigación en ELA; 3) Laboratorio de membranas mitocondriales; y 4) Porfirias, hemocromatosis y regulación de la homeostasis celular.
- 2 grupos en el Instituto de Investigación Sanitaria Gregorio Marañón (IiSGM): 1) Genética y clínica de las neoplasias hematológicas y trasplante hematopoyético*; y 2) Enfermedades neurológicas.
- 4 grupos en el Instituto de Investigación Hospital Universitario La Paz (IdiPaz): 1) Investigación Traslacional en Cáncer Infantil, Trasplante Hematopoyético y Terapia Celular; 2) Fisiopatología Linfocitaria en Inmunodeficiencias*; 3) Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades alérgicas*; y 4) INGEMM-Instituto de Genética Médica y Molecular*.
- 1 grupos en Instituto Ramón y Cajal de investigación sanitaria (IRYCIS): Genética y patofisiología neurosensorial*.
- 2 grupos en el Instituto Investigación Sanitaria Puerta de Hierro (IDIPHISA): 1) Reparación neuronal y terapia molecular en neurodegeneración; y 2) Insuficiencia Cardíaca y miocardiopatías.

⁸⁴ Los grupos pertenecientes a la red CIBER están marcados con un asterisco (*). Para más detalle sobre estos grupos, consultar Anexo C (Respuestas ampliadas).

- 3 grupos en el Instituto de Investigación Sanitaria de la Fundación Jiménez Díaz: 1) Genética y Genómica de Enfermedades Raras y Complejas*; 2) Susceptibilidad Genética a Enfermedades Raras y Complejas; y 3) Neurología*.
- 1 grupo en el Instituto de Investigación Sanitaria del Hospital Clínico San Carlos (IdISSC): Enfermedades neurológicas.
- 1 grupo en el Instituto de Investigación Sanitaria Hospital Universitario La Princesa (IISPrincesa): Mecanismos y mediadores de inflamación en enfermedades endocrinas.
- 2 grupos en el Hospital Niño Jesús: 1) Hematología*; y 2) Enfermedades inmunes*.

Murcia informa sobre la existencia de 4 grupos de investigación en EE. RR. del IMIB-Pascual Parrilla (3 vinculados a CIBERER, 2 al hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca y 1 al Hospital Universitario Morales Meseguer), que abordan investigaciones en Pediatría y Medicina Genómica (trastornos del Neurodesarrollo, Anomalías congénitas y Síndromes dismórficos) Enfermedades Metabólicas, Porfirias, Displasias ectodérmicas, Cardiología Clínica y Experimental (Miocardiopatías), Inmunidad, Inflamación y Cáncer (Disqueratosis Congénita y trastornos del Neurodesarrollo) y Hematología y Oncología Médica Clínico-Experimental (enfermedades hemato-oncológicas genéticas).

Navarra dispone de varios grupos vinculados a diferentes centros.

- Centro de Investigación Médica Aplicada (CIMA) de la Clínica Universitaria de Navarra aplicados a las siguientes enfermedades:
 - Mieloma múltiple.
 - Síndrome de Dravet.
 - Esclerosis lateral amiotrófica (ELA).
 - Enfermedad de Wilson.
 - Hiperoxaluria.
 - Porfiria aguda intermitente.
- Centro de Investigación Biomédica NavarraBiomed, que cuenta con un grupo dedicado a identificación de nuevos genes y/o variantes genéticas causantes de patología de base genética en pacientes con EE. RR.
- Otros grupos de investigación sobre las siguientes EE. RR.:
 - Laminopatías y otras EE. RR.
 - Enfermedad de Huntington.
 - Enfermedades raras infantiles asociadas a alteraciones cognitivas y defectos genéticos.
 - Leucodistrofias.
 - Enfermedades neuromusculares. ELA. Esclerosis lateral amiotrófica. Esclerosis múltiple.
 - Glioblastoma multiforme.
 - Tumores neuroendocrinos.

- Enfermedades retinianas.
- Enfermedades infecciosas desatendidas y emergentes.
- Síndromes linfoproliferativos.
- Epidemiología de las EE. RR.

País Vasco dispone de un grupo de investigación en el CIBERER y de dos institutos de investigación sanitaria:

- *Biocruces* (Hospital Universitario de Cruces).
- *Biodonosti* (Hospital Universitario de Donostia).

La Rioja cuenta con el Grupo de genética y diagnóstico molecular del Centro de Investigación Biomédica de La Rioja (CIBIR).

Ceuta informa de la existencia del grupo de trabajo conjunto entre INGESA Ceuta y la Ciudad Autónoma de Ceuta.

Por último, todas las CC. AA. participan en el proyecto IMPaCT-GENÓMICA⁸⁵, coordinado por CIBERER y con el principal objetivo de ayudar en el diagnóstico de personas con enfermedades que no han podido ser diagnosticadas por métodos asistenciales de rutina.

La Tabla 31 presenta las líneas específicas que se están llevando a cabo en las CC. AA. para fomentar la investigación en EE. RR. en el periodo 2014-2022. Se han excluido aquellas CC. AA. que no han facilitado información al respecto.

CC. AA.	Línea de Actuación 1	Línea de Actuación 2	Línea de Actuación 3
Andalucía	Terapias Génicas en EE. RR.	Farmacología en EE. RR.	Fenómenos Autoinmunes en EE. RR.
Asturias	IRDIRC (Int. Rare Diseases Research Consortium): Red Española de Registros para la Investigación de EE. RR. (SpainRDR).		
Baleares	Correlación genotipo-fenotipo en las miocardiopatías de causa genética.	Estudio etiológico de la muerte súbita en jóvenes en Baleares (MUSIB).	Análisis del genoma, transcriptoma y microbioma para identificar marcadores de la variabilidad fenotípica en la ATTR.
Canarias	La Unidad de Genética y La unidad de ER del HUNSC participan en diferentes proyectos de investigación.	La Unidad de Genética Clínica del CHUIMI desarrolla I+D+I en diferentes áreas de interés: p.ej. Bases moleculares y celulares de la enfermedad, Fisiopatología molecular y celular, o Expresión génica. El SCS participará en un programa de investigación nacional relacionado con la medicina predictiva y la prevención, gracias a un convenio suscrito con CIBER.	La Unidad de Enfermedades Raras del CHUIMI participa en el Registro RiTHHa (Registro informatizado de la Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria), de la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI).

⁸⁵ <https://expertos.ciberisciii.es/>

Tabla 31. Líneas de actuación por CC. AA. para fomentar la investigación en EE. RR.

CC. AA.	Línea de Actuación 1	Línea de Actuación 2	Línea de Actuación 3
Cantabria		Proyectos IDIVAL: Unidad de Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria; Ciclo Celular, Células Madre y Cáncer; Enfermedades esqueléticas, metabólicas y ambientales; Señalización Celular y Dianas Terapéuticas en Cáncer.	Proyectos de Investigación IDIVAL: Unidad de Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria (HHT); Ciclo Celular, Células Madre y Cáncer; Enfermedades esqueléticas, metabólicas y ambientales (IESQUEMA); Señalización Celular y Dianas Terapéuticas en Cáncer.
Castilla y León	<ul style="list-style-type: none"> - Investigación biomédica en problemas prioritarios. - Investigación básica: genómica, proteómica, diagnóstico molecular y de respuesta inmune, marcadores avanzados diagnósticos y pronósticos. - Investigación en nuevas soluciones diagnósticas y terapéuticas: medicina personalizada, ensayos clínicos, terapia celular y medicina regenerativa (nuevos materiales, dispositivos biomédicos avanzados, desarrollo y aplicación de ingeniería tisular, modelos predictivos en críticos). 	<ul style="list-style-type: none"> - Mejora de la atención al paciente crónico y/o dependiente. - Diseño y validación de sistemas inteligentes y la robótica dirigida a la atención de personas en situación de dependencia o discapacidad. - Diseño y validación de sistemas de motorización y desarrollo de la telemedicina y la teleasistencia. - Atención sociosanitaria y a la dependencia. 	<ul style="list-style-type: none"> - Tecnología para la inclusión social. - Investigación en nuevas tecnologías que faciliten la vida independiente de las personas en su domicilio, con especial atención al ámbito rural. - Investigación de soluciones innovadoras para la inclusión social basadas en organización, procesos y TIC.
Catalunya	Plan estratégico de investigación e innovación en salud (PERIS) 2016-2020.	Plan estratégico de investigación e innovación en salud (PERIS) 2021-2027.	Marató de TV3 2019.
Comunitat Valenciana	Creación de una Alianza en investigación traslacional de EE. RR. de la Comunitat Valenciana a través de un convenio marco entre la Generalitat, Fundaciones de Investigación Sanitaria vinculadas a las Universidades de Valencia, FEDER, Centro de Investigación Biomédica en Red, CSIC y Fundación Lluís Alcanyís-UV.	Creación del Comité de Coordinación Asistencial para la Gestión de la Atención Sanitaria a personas de EE. RR. de la Comunitat Valenciana.	Diversos institutos de investigación de la Comunitat Valenciana acreditados por el Instituto de Salud Carlos III participan en el proyecto de investigación sobre EE. RR.
Galicia	Endocrinología y Nefrología (IDIS).	Metabolismo, Nutrición y Enfermedades raras y de base genética (IISGS).	Enfermedades cardiovasculares y metabólicas.
Murcia	Potenciar proyectos de investigación encaminados a mejorar el diagnóstico de EE. RR.	Potenciar la realización de estudios relacionados con la mejora en el tratamiento de las EE. RR.	Desarrollar líneas de investigación en relación con la epidemiología de las EE. RR.
Navarra	Subvenciones a proyectos de investigación.	Intensificación de profesionales sanitarios: Liberación de profesionales para investigación mediante la contratación de sustitutos para asistencia.	Registro Poblacional de EE. RR. de Navarra.

Tabla 31. Líneas de actuación por CC. AA. para fomentar la investigación en EE. RR.

CC. AA.	Línea de Actuación 1	Línea de Actuación 2	Línea de Actuación 3
Rioja, La	Conocer las necesidades de formación de médicos de atención primaria y hospitalaria.	Establecimiento del registro poblacional de EE. RR.	Creación de una unidad específica de atención sanitaria a personas con EE. RR.
Ceuta	Fomentar el registro de pacientes por parte de médicos de Atención Primaria y hospitalaria.	Facilitar información a dichos profesionales para la auto-gestión de dichos casos en consulta.	Facilitar información a dichos profesionales de los recursos a nivel local y nacional para dichos pacientes.

Fuente: Elaboración propia a partir de las respuestas recibidas del cuestionario.

La información recibida relativa al presupuesto de las líneas de actuación para el fomento de la investigación en EE. RR. es muy diversa. Algunas CC. AA. aportan datos económicos muy exhaustivos, mientras que otras remiten a documentos u organismos que los gestionan. Esto imposibilita hacer un análisis comparativo entre las CC. AA.

La Tabla 32 muestra un resumen de los valores de los indicadores asociados al Objetivo 19.

Tabla 32. Indicadores asociados al Objetivo 19 y grado general de cumplimiento

Indicador	Título	Fuentes	Valor
O19.1	CC. AA. con algún centro y/o grupo de investigación sobre EE. RR. a nivel autonómico.	Cuestionario	18 (95%)
O19.2	Centros y/o grupos de investigación a nivel autonómico sobre EE. RR.	Cuestionario	-*

Notas: (*) Debido al distinto nivel de agregación en la información reportada por cada CC. AA., no ha sido posible contabilizar el número específico de centros y/o grupos de investigación instaurados en cada CC. AA.

Línea Estratégica 6: Conclusiones

- El Objetivo 19 enfatiza la importancia de apoyar iniciativas en la investigación epidemiológica, clínica, básica y traslacional sobre EE. RR. Los indicadores asociados a este objetivo señalan que:
 - 18 CC. AA. cuentan con organismos (centros y/o grupos de investigación) dedicados a la investigación sobre EE. RR.
 - La información reportada por las distintas CC. AA. refleja que los centros y/o grupos de investigación se sitúan principalmente en hospitales universitarios (ej. Complejo Hospitalario Universitario de Albacete, Hospital Universitari i Politènic La Fe). Otros centros y/o grupos se localizan en Institutos Universitarios biomédicos (ej. Instituto Universitario de Investigación Biosanitaria de Extremadura), o en otro tipo de instituciones.
 - La información obtenida de las distintas CC. AA. también pone de manifiesto la importancia de las redes y/o clústeres de investigación, como mecanismo para organizar la investigación en EE. RR. en distintas CC. AA.; por ejemplo, el Centro en Red de Medicina regenerativa y Terapia celular de Castilla y León.
 - También existen proyectos de investigación que implican la participación de centros de diferentes CC. AA. (y también a nivel internacional). Esto puede considerarse como un factor que favorece la obtención de resultados de alta especialización. Por ejemplo, todas las CC. AA. participan en el programa IMPaCT-GENÓMICA, financiado por el ISCIII al CIBER. Es también muy destacable la existencia de grupos de investigación vinculados a CIBERER (Centro de Investigación Biomédica en Red), en la mayoría de CC. AA.
 - En cuanto a plataformas de investigación, es interesante la Plataforma de Biobancos y Biomodelos, también financiada por el ISCIII, y a la que contribuye algún biobanco vinculado a investigación, como BioNER (Biobanco Nacional de EE. RR.), y grupos de diversas CC. AA. A nivel internacional, destaca la participación del ISCIII y otros centros y organizaciones en los partenariados europeos de EE. RR., como el EJP RD (European Joint Programme on Rare Diseases) y el futuro ERDERA (European Rare Diseases Research Alliance). En dichos partenariados, el ISCIII también actúa como agencia financiadora de proyectos en convocatorias conjuntas transnacionales.
 - Las CC. AA. también indican diferentes acciones que se están llevando a cabo con el objetivo de potenciar la investigación sobre EE. RR. Por ejemplo, Catalunya ha desarrollado el Plan estratégico de investigación e innovación en salud (PERIS) 2021-2027. Ceuta realiza acciones para fomentar el registro de pacientes por parte de médicos de Atención Primaria y Hospitalaria. Diversas CC. AA. ofrecen programas específicos dedicados a financiar proyectos de investigación en EE. RR.

- La información disponible no permite contabilizar el número específico de centros y/o grupos de investigación instaurados en cada CC. AA., ni realizar comparaciones directas, debido al distinto nivel de agregación reportado por cada CC. AA. Sin embargo, los datos muestran que en prácticamente todas las CC. AA. hay centros o grupos de investigación dedicados a la investigación en EE. RR. Además, a nivel nacional, existe el Instituto de Investigación de EE. RR. (IIER) del ISCIII, orientado exclusivamente a la investigación en EE. RR. Es también destacable la importancia de la red CIBERER como mecanismo vertebrador de la investigación en EE. RR. en España.

Línea estratégica 7

Formación

Tabla 33. Objetivos e indicadores asociados a la Línea Estratégica 7

Sublíneas	Objetivos	Indicadores asociados
7.1. Formación	21. Aumentar el conocimiento sobre las EE. RR. en la formación de grado de las carreras de ciencias de la salud y ciencias sociales.	
	22. Profundizar en la noción y manejo de las EE. RR. en la formación de posgrado.	
	23. Fomentar la formación continuada relacionada con las EE. RR. en la Atención Primaria y Atención Hospitalaria.	
	24. Realizar programas de formación dirigidos a asociaciones, a los familiares y/o persona cuidadora y a las personas afectadas en materia de cuidados y autocuidados, así como en prevención de las situaciones de dependencia.	O24.1., O24.2., O24.3.

7.1. Formación

Objetivo 24: Realizar programas de formación dirigidos a asociaciones, a los familiares y/o persona cuidadora y a las personas afectadas en materia de cuidados y autocuidados, así como en prevención de las situaciones de dependencia.

O24.1. CC. AA. con programas de formación dirigidos a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con EE. RR.

O24.2. CC. AA. con guías de información dirigidas a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con EE. RR.

O24.3. CC. AA. con cursos y/o jornadas dirigidas a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con EE. RR.

En total, 15 CC. AA. manifiestan haber realizado alguna actividad de formación dirigida a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con EE. RR. Las CC. AA. también indicaron el tipo de actividad formativa dirigida a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con EE. RR., distinguiendo entre guías de información, cursos y jornadas.

La Tabla 34 detalla el tipo de actividad formativa identificada por cada CC. AA. Se observa que los tipos más reportados son las jornadas (11 CC. AA.), seguidas por las guías de información (9 CC. AA.) y los cursos (9 CC. AA.). Por tanto, hay 14 CC. AA. que ofrecen cursos y/o jornadas dirigidas a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con EE. RR. Finalmente, 8 CC. AA. reportan ofrecer actividades formativas de otro tipo.

Tabla 34. Actividades formativas de las CC. AA.

	Guías de información	Cursos	Jornadas	Otros
Andalucía	Sí	No	No	No
Aragón	No	No	No	No
Asturias	Sí	No	Sí	Sí
Balears	No	Sí	Sí	No
Canarias	No	No	No	No
Cantabria	Sí	Sí	Sí	No
Castilla y León	Sí	Sí	No	Sí
Castilla-La Mancha	No	Sí	No	Sí
Catalunya	Sí	Sí	Sí	Sí
Comunitat Valenciana	No	Sí	Sí	Sí
Extremadura	No	No	Sí	No
Galicia	No	Sí	Sí	No
Madrid	Sí	Sí	Sí	Sí
Murcia	Sí	No	Sí	No
Navarra	No	No	No	Sí
País Vasco	Sí	Sí	Sí	No
Rioja, La	No	No	Sí	No
Ceuta	No	No	No	No
Melilla	Sí	No	Sí	Sí
TOTAL	9	9	12	8

Fuente: Elaboración propia a partir de las respuestas recibidas del cuestionario.

A continuación, se expone para cada circunscripción territorial la información proporcionada en relación con las actividades de formación específicas que desarrollan⁸⁶.

Andalucía dispone de una página con información integral de EE. RR. en la página web de la Consejería de Sanidad y Consumo de la Junta de Andalucía desde la que se puede acceder a diversos contenidos de información. Entre la documentación accesible se encuentran las guías asistenciales de Fibrosis Quística, Porfirias, ELA y Síndrome de Wolfram.

Asturias indica que pone a disposición guías de información, que organiza jornadas y que tiene un centro asesor de productos de apoyo.

Balears aporta información del Programa “Pacient Actiu”, que promueve formación para las personas cuidadoras de pacientes con problemas de salud crónicos.

Canarias no dispone de ningún programa de formación dirigido a personas cuidadoras.

Cantabria cuenta con guías de información y ofrece cursos y jornadas para formar a cuidadores y familias de pacientes con EE. RR.

En **Castilla y León** los equipos de atención primaria, de hospitalización a domicilio y de cuidados paliativos, proporcionan formación a cuidadores y familiares en función de la patología específica del paciente. Adicionalmente, la gerencia de Servicios Sociales reali-

⁸⁶ Resulta problemático realizar una comparación directa entre las distintas CC. AA., dado que el nivel de detalle y granularidad aportado por cada CC. AA. varía significativamente.

za cursos para la capacitación de cuidadores no profesionales y familiares. En el Aula de Pacientes del Portal de Salud de la Junta de Castilla y León se proporciona información para cuidadores. La cartera de Servicios de Atención Primaria contempla el Servicio de atención a la persona cuidadora para proporcionar apoyo a las personas cuidadoras y familiares, detectar las necesidades de atención y proporcionarles el apoyo necesario. Además, se proporcionan guías para el cuidado específico y formación de personas cuidadoras.

Castilla-La Mancha impartió la actividad “Cuidados Generales a Personas Diagnosticadas de EE. RR. y/o de Esclerosis Múltiple” en 2017. Además, a finales de 2022, la Escuela de Salud y Cuidados organizó el curso “Autocuidados para personas con Patologías Crónicas”.

En **Catalunya** se realizan numerosas actividades. La mayoría de las iniciativas formativas dirigidas a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con EE. RR. también van dirigidas a los mismos pacientes. A continuación, se identifican algunos ejemplos de estas actividades:

- Colaboración de las XUEC en EE. RR. renales dentro del Comité Científico del libro “Síndrome de Alport: un libro para los pacientes y sus familias”.
- Infografías y guías para padres de la BCN-PID Foundation sobre inmunodeficiencias primaria (IDP) e información para familiares y pacientes.
- Publicaciones continuadas en la guía metabólica con información para familiares y pacientes.
- Plataforma Aula ELA para familiares y pacientes.
- Tríptico informativo para familias: síndrome nefrótico en la infancia.
- EURORDIS Summer School investigación, evaluación, regulación y acceso a medicamentos.
- II Jornada de actualización del síndrome X frágil para profesionales y familias.
- XII Conferencia científico-familiar de la Fundación NPC (Niemann-Pick).
- Rehabilitación respiratoria en pacientes con enfermedades neuromusculares.

Comunitat Valenciana ofrece cursos, jornadas, folletos y organiza actividades tales como:

- Taller de Padres Brillantes organizado en 2017 por ASEMI (Asociación de Enfermedades Minoritarias de la Comunitat Valenciana).
- Información de Recursos de Nutrición en EIM para padres de la Unidad de Nutrición y Metabolopatías del Hospital La Fe.
- Formación para la “Atención en el domicilio a los problemas respiratorios en enfermos neuromusculares. Actuaciones del cuidador (Telepresencial)”.

Extremadura establece la formación de cuidadores y familiares a través de jornadas.

Galicia dispone de cursos y jornadas para formar a cuidadores y familiares.

Comunidad de Madrid dispone de guías de Información y videos para formar a las personas cuidadoras. También aporta información sobre más de 60 recursos⁸⁷ que se ofre-

⁸⁷ Para información detallada sobre los recursos ofrecidos ver Anexo C (Respuestas ampliadas).

cen desde la Escuela Madrileña de Salud para personas con Enfermedades Poco Frecuentes y Cuidadores/Cuidadoras, como, por ejemplo:

- Ayúdate y ayúdanos: curso para cuidadores de personas con enfermedades poco frecuentes.
- Información para padres ante la sospecha de un problema del desarrollo social y comunicativo de su hijo o hija.
- La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth.
- Vídeos para familias de niños con daño cerebral.
- Conoce la ELA (Esclerosis Lateral Amiotrófica). Causas, síntomas, diagnóstico y tratamiento de la ELA

Murcia comparte guías de información desde la Unidad Coordinadora Regional al diagnóstico. También colabora con las asociaciones de pacientes en la organización de jornadas específicas con unidades multidisciplinares.

Navarra dispone de formación para personas cuidadoras, por ejemplo:

- “Escuela de cuidados” (dentro de la “Escuela de Salud”): se han ofrecido 3 talleres sobre “cuidar a una persona con dependencia y cuidarse” en el periodo de estudio. No es específica de EE. RR., pero algunas de las personas que han acudido cuidan a personas con EE. RR.
- Edición de un manual de autocuidados para esclerosis múltiple que sirve de guía para las consultas de cuidados de enfermería tanto de Atención Primaria como de Asistencia Hospitalaria.

El **País Vasco** cuenta con guías de información, cursos y jornadas como recursos para la formación de cuidadores y familiares.

La Rioja dispone de jornadas para la formación de cuidadores y familiares.

Ceuta pone en contacto a familiares y pacientes con la Asociación local, FEDER y el Centro de Referencia Estatal de EE. RR. de Burgos a través de IMSERSO.

Melilla cuenta con programas de formación por medio de Asociaciones Periféricas.

La Tabla 35 presenta los valores de los indicadores asociados al Objetivo 24.

Tabla 35. Indicadores asociados al Objetivo 24 y grado general de cumplimiento				
Código	Título	Fuente	Número de CC. AA.	% de CC. AA.
O24.1	CC. AA. con programas de formación dirigidos a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con EE. RR.	Cuestionario	15	79
O24.2	CC. AA. con guías de información dirigidas a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con EE. RR.	Cuestionario	9	47
O24.3	CC. AA. con cursos y/o jornadas dirigidas a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con EE. RR.	Cuestionario	14	74

Línea Estratégica 7: Conclusiones

- El Objetivo 24 sugiere realizar programas de formación dirigidos a asociaciones, a los familiares y/o personas cuidadoras y a las personas afectadas en materia de cuidados y autocuidados, así como en prevención de las situaciones de dependencia. En este sentido, los indicadores muestran que:
 - 15 CC. AA. reportan contar con programas de formación dirigidos a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con EE. RR.
 - Las actividades formativas más frecuentemente reportadas por las CC. AA. son las jornadas (12 CC. AA.). Las guías de información y los cursos son reportados por 9 CC. AA. Por último, 8 CC. AA. indican desarrollar actividades formativas de otro tipo.
 - Las CC. AA. indican la realización de múltiples y muy variadas actividades formativas. Algunas de estas actividades están orientadas específicamente a pacientes con EE. RR., mientras que otras tienen un alcance más genérico. Por ejemplo, Balears estableció el programa “Pacient Actiu” con la intención de mejorar la salud y la calidad de vida de personas con enfermedades crónicas y personas cuidadoras. Otras CC. AA. (ej. Castilla y León), indican que los propios equipos de atención primaria, de hospitalización a domicilio y de cuidados paliativos proporcionan formación a cuidadores, en función de la patología de cada paciente. Las CC. AA. también reportan la organización de jornadas específicas de formación a personas cuidadoras, así como la existencia de webs o portales informativos dirigidos específicamente a personas cuidadoras.
- En términos generales, el número de CC. AA. que cuentan con guías de información y cursos y/o jornadas dirigidas a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes es relativamente elevado. En todo caso, se espera que las CC. AA. que no cuentan con estos recursos los desarrollen en el futuro.

Aplicación de la estrategia

Esta sección analiza el grado de implementación de la estrategia de EE. RR. por parte de las CC. AA., haciendo hincapié en cada una de las líneas estratégicas. La información presentada en la sección fue reportada por las propias CC. AA., a través de un cuestionario.

8.1. Aplicación de las líneas estratégicas de EE. RR. por las CC. AA.

Tomando como referencia la información de las CC. AA. que han respondido el cuestionario, la totalidad de éstas afirman que en su ámbito territorial se aplica la Estrategia de EE. RR. La Tabla 36 resume la implementación de las distintas líneas estratégicas del Plan de EE. RR. en las CC. AA. que han respondido al cuestionario.

Tabla 36. Líneas de la estrategia de EE. RR. implementadas por las CC. AA.

	Información sobre EE. RR.	Prevención y detección precoz	Atención Sanitaria	Terapias	Atención sociosanitaria	Investigación	Formación
Andalucía	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí
Aragón	No	Sí	No	No	No	No	No
Asturias	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí
Balears	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí
Canarias	Sí	Sí	Sí	Sí	No	No	No
Cantabria	No	No	No	No	No	No	No
Castilla y León	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí
Castilla-La Mancha	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí
Catalunya	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí
Comunitat Valenciana	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí
Extremadura	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí
Galicia	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí
Madrid	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí
Murcia	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí
Navarra	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí
País Vasco	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí
Rioja, La	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	Sí
Ceuta	No	No	No	No	No	No	No
Melilla	No	Sí	Sí	Sí	Sí	No	No
TOTAL	15	17	16	15	15	14	14

Notas: las respuestas reflejadas en esta tabla proceden exclusivamente de los datos recogidos a través del cuestionario. La información de esta tabla se complementa con la sección 8.2 de este informe.

Se puede apreciar que la línea estratégica con mayor grado de implementación es la Prevención y detección precoz, puesto que 17 CC. AA. la han llevado a cabo. Cantabria y Ceuta no reportan información en relación con la implementación de las líneas estratégicas. Con la excepción de Aragón (que solo ha implementado una línea estratégica) y Canarias y La Rioja (que han implementado un amplio porcentaje de las líneas estratégicas), el resto de CC. AA. han implementado todas las líneas estratégicas de EE. RR.

8.2. Acciones respecto a la aplicación de las líneas estratégicas de EE. RR.

A continuación, se ofrece un resumen de las principales acciones descritas con respecto a la aplicación de las líneas estratégicas de EE. RR., por parte de las distintas CC. AA.⁸⁸.

Andalucía aporta información del Plan Andaluz de Atención a las EE. RR. (Plan de Atención a las Personas Afectadas por Enfermedades Raras en Andalucía, PAPER). Este plan se inició en el año 2008 (para el período 2008-2012) y sigue vigente, consolidando y manteniendo los logros conseguidos⁸⁹. En 2023, está planificada la publicación de un nuevo PAPER⁹⁰. Además, la Estrategia de EE. RR. está recogida en el Plan Andaluz de Salud⁹¹. Andalucía informa del acuerdo del Consejo de Gobierno de 22 de octubre de 2013 por el que se aprobó el IV Plan Andaluz de Salud 2013-2020. Por último, cuenta con un órgano asesor dedicado a la mejora de la atención a las EE. RR. Esta responsabilidad la asumen el Comité Técnico y el Consejo Asesor (Plan Integral de Atención a las Enfermedades Raras de Andalucía).

Aragón, en consonancia con la implementación de la línea de Prevención y Detección Precoz, manifiesta que desarrolla la actualización de cribado, que actualmente depende de la Unidad de Programas de Cribado. En el enlace aportado⁹², además de otras estadísticas asistenciales, se recogen los Informes de evaluación del Programa de Cribado Neonatal desde el 2016 hasta el 2020. No tiene recogida la estrategia de EE. RR. en el Plan de Salud, y cuenta con una Comisión de EE. RR. y fármacos huérfanos. Además, ha constituido una comisión de EE. RR. y medicamentos huérfanos. El Hospital de Referencia asume los costes asociados a dichos medicamentos. Acoge 4 grupos de investigación en EE. RR., participa en ensayos clínicos, y cuenta con recursos de habilitación integral y una red de uso racional del medicamento y productos sanitarios.

Asturias desarrolla todas las líneas, afirmando que dicha aplicación consiste en “Actuaciones específicas (no integral) en cada línea”. Presenta el enlace al Plan de Salud del Principado de Asturias 2019-2030⁹³. La acción 2.16. del Plan de Salud, incluye el objetivo de “Garantizar la implantación en nuestra comunidad autónoma de las acciones incluidas en la Estrategia en EE. RR. del Sistema Nacional de Salud del Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social”. No cuenta con un órgano o consejo asesor dedicado a la mejora de la atención de las EERR.

Balears remite a la página del Comité Técnico de EE. RR. en la web del Servicio de Planificación Sanitaria⁹⁴ de la Consejería de Salud y Consumo. Informa que la estrategia

⁸⁸ Las respuestas completas pueden consultarse en el Anexo C.

⁸⁹ <https://www.juntadeandalucia.es/organismos/saludyconsumo/areas/planificacion/planes-integrales/paginas/paper.html>

⁹⁰ <https://www.enfermedades-raras.org/actualidad/noticias/la-consejera-de-salud-de-andalucia-se-compromete-la-publicacion-del-paper-en-el-primer-trimestre-de-2023-con-las-aportaciones-del-tejido-asociativo>

⁹¹ <https://www.juntadeandalucia.es/organismos/transparencia/planificacion-evaluacion-estadistica/planes/detalle/41144.html#:~:text=El%20IV%20Plan%20Andaluz%20de%20Salud%2C%20estrategia%20de%20la%20Junta,con%20m%C3%A1s%20calidad%20y%20autonom%C3%ADa>

⁹² https://www.aragon.es/documents/20127/12299324/InformeCribadoNeonatal_Aragon2020.pdf/7c4450f9-217b-3596-f542-d2319047fc58?t=1644912941429

⁹³ http://www.asturiasparticipa.es/wp-content/uploads/2018/05/Plan_de_Salud_2019-30-version_definitiva.pdf

⁹⁴ http://www.caib.es/sites/planificaciosanitaria/es/comite_tecnico_enfermedades_raras/

de EE. RR. está recogida en el Plan Estratégico de Salud⁹⁵ y que cuenta con órgano o consejo asesor dedicado a la mejora de la atención a las Enfermedades Raras.

Canarias realiza diagnóstico prenatal, genética clínica y en unidades de atención temprana en EE. RR., consultas y unidades de atención clínica específicas hospitalarias de EE. RR. Respecto a si la estrategia nacional de EE. RR. está recogida en el Plan de Salud actual, Canarias remite a la estrategia de EE. RR. de la comunidad para el período 2022-2026⁹⁶, que prevé la creación del Comité de Seguimiento de EE. RR.

Cantabria cuenta con información sociosanitaria disponible de diversa índole, así como un servicio de atención temprana. También aplica las recomendaciones de la Guía de Práctica Clínica de Atención en el Embarazo y Puerperio, y ha implementado 4 BB.PP. en la aplicación de la Estrategia de Atención al Parto y Salud Reproductiva del SNS. Cuenta además con la figura del gestor de casos en dos de sus centros. Cuenta con diversas Unidades para la atención global a las EERR. Participa en ensayos clínicos relacionados con las EE. RR., y realiza acciones informativas y formativas dirigidas a profesionales y ciudadanía. Colabora activamente con tres asociaciones de pacientes. Ha implementado recursos diagnósticos a nivel genético (proyecto IMPACT), y cuenta con dotación de recursos en el Servicio Cántabro de Salud.

Castilla y León aporta el Plan Integral de Enfermedades Raras de Castilla y León 2023-2027 (PIERCyL)⁹⁷, que se alinea con el planteamiento de la estrategia de EE. RR. del Sistema Nacional de Salud, estructurándose en las mismas siete líneas estratégicas. El desarrollo estratégico del PIERCyL se articula en 25 proyectos y 71 acciones que cubren las 7 líneas estratégicas. Se tiene prevista la constitución de un Comité de Dirección intersectorial con representación de las Consejerías responsables de las áreas de sanidad, servicios sociales, educación y empleo.

Castilla-La Mancha elaboró en 2017 un documento, consensuado con las distintas Direcciones Generales de la Consejería, en el que se indicaba cómo se iban a desarrollar las distintas líneas de actuación marcadas en la Estrategia Nacional de EE. RR. Dicho informe establecía dos Líneas de Acción. (i) Aumentar el conocimiento sobre la situación de las EE. RR.; y (ii) Facilitar una atención sanitaria integral a las personas con EE. RR. La Estrategia de EE. RR. está recogida en el Plan de Salud “Horizonte 2025”⁹⁸, aunque no de forma específica, sino en la atención global a las distintas necesidades de los ciudadanos. No cuenta con un órgano o consejo asesor dedicado a la mejora de la atención a las EE. RR.

Catalunya cuenta con un modelo de Atención a las EE. RR. vinculado al proceso general de mejora de los servicios de atención a la salud, para potenciar la atención integral de las personas afectadas. Se ha centrado en la mejora del abordaje de estas enfermedades en un sentido amplio, y recogiendo todas las líneas estratégicas naciona-

⁹⁵ https://www.caib.es/sites/plansiprogrames/es/n/plan_estrategico_consejeria_de_salud_de_las_islas_baleares_2016-2020/

⁹⁶ https://www3.gobiernodecanarias.org/sanidad/scs/content/5efbc369-60dd-11ed-9e04-cd68079ec7ca/Estrategia-deER_Canarias.pdf

⁹⁷ <https://www.saludcastillayleon.es/institucion/es/piercyl>

⁹⁸ https://sanidad.castillalamancha.es/sites/sescam.castillalamancha.es/files/documentos/pdf/20210831/plan_de_salud_de_castilla-la_mancha.pdf

les. Los objetivos generales consisten en fortalecer y afianzar los recursos disponibles mediante la designación de Redes de Unidades de Experiencia Clínica (XUEC) por grupos temáticos de EE. RR. y mejorar la disponibilidad de información epidemiológica fiable sobre las EE. RR. Los objetivos y compromisos de las XUEC se estructuran en torno a 11 puntos. Catalunya también aporta información de los criterios de designación de las UEC, así como sobre la actuación en cada una de las siete líneas estratégicas. Catalunya remite al Pla de Salut de Catalunya 2021-2025⁹⁹. Dispone de la Comisión Asesora en Enfermedades Minoritarias (CAMM), impulsada por el Departament de Salut desde 2009¹⁰⁰.

Ceuta cuenta con información sanitaria de diversa índole. Publica datos sobre EE. RR. en la BB.DD. de INGESA. Además, aplica las recomendaciones de la Guía de Práctica Clínica de Atención en el Embarazo y Puerperio, con 4 BBPP en la aplicación de la Estrategia de atención al parto y salud reproductiva del SNS. Participa en ensayos clínicos, realiza acciones informativas orientadas a profesionales y ciudadanía, y colabora activamente con una asociación de pacientes. Además, cuenta con un grupo de trabajo conjunto INGESA Ceuta y Ciudad Autónoma de Ceuta, con 3 líneas de actuación para el fomento de la investigación en EERR. Por otra parte, su Plan de Salud recoge la Estrategia en EE. RR.

La **Comunitat Valenciana** remite información justificativa de las actuaciones emprendidas en las siete líneas de la Estrategia de EE. RR. Así mismo, aporta el IV Plan de Salud 2016-2020 de la comunidad¹⁰¹, en el que se hace referencia a las diferentes estrategias del sistema Nacional de Salud y, entre ellas, a la de Enfermedades Raras, con objeto de establecer las líneas estratégicas de actuación. También se tiene en cuenta un objetivo específico en el plan dedicado al abordaje de las EE. RR. En la línea 2 *Orientación hacia la cronicidad y hacia los resultados en salud para incrementar la esperanza de vida en buena salud*, se encuentra el punto 2.11: Mejorar la atención de las EE. RR. Esta responsabilidad la asume el Comité de Coordinación Asistencial para la Gestión de la Atención Sanitaria a personas con Enfermedades Raras de la Comunitat Valenciana, de que también remite la normativa de creación y composición¹⁰².

Extremadura proporciona información respecto al desarrollo de las líneas de la Estrategia de EE. RR. que están establecidas en el Plan Integral de Enfermedades Raras de Extremadura 2019-2023¹⁰³. Este plan prevé líneas de actuación en cada una de las líneas estratégicas en EE. RR. del Sistema Nacional de Salud, e indica a las unidades responsables de llevarlas a cabo, así como los criterios de evaluación de estas actuaciones. El Plan de Salud de Extremadura 2021-2028, recoge en su objetivo 22 el Implantar, desarrollar, realizar seguimiento y evaluación del PIER 2019-2023, dando continuidad al mismo, con sucesivos planes integrales de Enfermedades Raras, una vez finalizado el

⁹⁹ https://scientiasalut.gencat.cat/bitstream/handle/11351/7948/pla_salut_catalunya_2021_2025_2021.pdf?sequence=1&isAllowed=y

¹⁰⁰ <https://canalsalut.gencat.cat/ca/professionals/consells-comissions/camm/>

¹⁰¹ http://www.sp.san.gva.es/biblioteca/publicacion_dgsp.jsp?cod_pub_ran=973085898

¹⁰² https://dogv.gva.es/datos/2021/05/31/pdf/2021_5933.pdf

¹⁰³ https://saludextremadura.ses.es/filescms/web/uploaded_files/Enfermedades%20Raras/PIER%202019-2023.pdf

periodo de vigencia del actual¹⁰⁴. Extremadura expone que en 2009 se creó el Consejo Asesor de Enfermedades Raras del Sistema Sanitario Público de Extremadura. La comunidad autónoma remite la normativa de creación, la composición del Consejo Asesor y sus funciones¹⁰⁵.

Galicia informa que la aplicación de las líneas estratégicas que se están implementando en la comunidad se circunscribe al desarrollo de la Estrategia Gallega en EE. RR.¹⁰⁶. También informa que la Estrategia de EE. RR. está recogida en el Plan de Salud actual de la comunidad. Por último, indicar que en Galicia está operativa la Comisión Gallega en EE. RR. cuya función es mejorar la atención de las enfermedades minoritarias.

Madrid expone que la Estrategia Nacional de EE. RR. se ha tomado en consideración para la elaboración del Plan de Mejora de la Atención Sanitaria a Personas con Enfermedades Poco Frecuentes de la Comunidad de Madrid 2016-2020. El Plan se desarrolla en ocho líneas estratégicas y 135 acciones a desarrollar. Las líneas estratégicas incluyen las siete correspondientes a la estrategia nacional, a las que se añade la de “Participación y Asociacionismo”¹⁰⁷. La comunidad de Madrid informa que el Observatorio para la Mejora de la Atención Sanitaria a las Personas con Enfermedades Poco Frecuentes de la Comunidad de Madrid lleva en funcionamiento desde el 18 de septiembre de 2017 y actualmente se está trabajando para publicar la normativa necesaria para regular su creación, composición, organización y funcionamiento. La última reunión de este Observatorio se celebró el día 27 de febrero de 2023. La normativa se está desarrollando de manera paralela al funcionamiento y en colaboración con este órgano consultivo.

En **Murcia** se implementan las líneas estratégicas con objetivos específicos y monitorización por la comisión regional. Las acciones se recogen en el Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia¹⁰⁸. Murcia afirma que el plan de EE. RR. está recogido en el Plan de Salud de su comunidad. Por último, esta comunidad informa que el órgano para la mejora de la atención a las personas con EE. RR. es la Comisión de Dirección del Plan Integral de Enfermedades Raras¹⁰⁹, en funcionamiento desde 2018.

Navarra informa que el Registro de Enfermedades Raras de Navarra está funcionando desde el año 2013 y proporciona información epidemiológica sobre las EE. RR. a pacientes y a grupos de investigación del Servicio Navarro de Salud-Osasunbidea. Trabaja en estrecha relación con las asociaciones de pacientes y con los profesionales del sistema sanitario para mejorar la comunicación entre ambos. En materia de prevención se están siguiendo las guías y recomendaciones, y se ha ampliado el cribado neonatal. En atención sanitaria se están integrando las EE. RR. en el programa sobre cronicidad con un abordaje integrado entre Atención Primaria y Hospitalaria en el

¹⁰⁴ https://saludextremadura.ses.es/filescms/web/uploaded_files/CustomContentResources/PLAN%20SALUD%20EXTREMADURA%202021-2028.pdf

¹⁰⁵ <https://doe.juntaex.es/pdfs/doe/2009/1460o/09040192.pdf>

¹⁰⁶ https://www.sergas.es/Asistencia-sanitaria/Documents/1405/Estrategia_ER_vdef_FORMATEADO_es.pdf

¹⁰⁷ <https://www.comunidad.madrid/transparencia/informacion-institucional/planes-programas/plan-mejora-atencion-sanitaria-personas-enfermedades-poco>

¹⁰⁸ https://www.murciasalud.es/recursos/ficheros/407513-PIER_WEB-2.pdf

¹⁰⁹ <https://www.murciasalud.es/-/la-region-da-un-nuevo-paso-en-el-abordaje-de-las-enfermedades-raras-con-la-constitucion-de-la-comision-de-direccion-del-plan-integral>

que participa Trabajo Social. El Registro de EE. RR. de Navarra está trabajando con la Universidad Pública de Navarra para dar a conocer estas enfermedades entre los profesionales y el público general y ha conseguido tener una asignatura dentro del Grado de Enfermería específica sobre ellas. Por otro lado, el Plan de Salud de Navarra correspondiente al período 2014-2020 contempla específicamente el abordaje de líneas referidas a las EE. RR.¹¹⁰. Desde el año 2013, la normativa de creación del Registro Poblacional de Enfermedades Raras de Navarra identifica, por un lado, la entidad gestora del mismo, el Servicio de Epidemiología, Prevención y Promoción de la Salud, y, por otra parte, la Comisión de Seguimiento del Registro Poblacional de Enfermedades Raras de Navarra¹¹¹.

El **País Vasco** confirma que su Plan de Salud¹¹² actual recoge la Estrategia de EE. RR. del Sistema Nacional de Salud. También confirma la existencia del Consejo Asesor de Enfermedades Raras¹¹³, que nació en 2012 como órgano consultivo para el asesoramiento técnico e información en materia de las denominadas EE. RR.

La Rioja expone la adaptación del III Plan de Salud de La Rioja 2015-2019 a la estrategia de EE. RR. del Sistema Nacional de Salud, incluyendo una línea específica.¹¹⁴ El capítulo 17 de este plan recoge actuaciones en el ámbito de las EE. RR., concretamente el lanzamiento de seis líneas de trabajo. Por último, La Rioja informa de la existencia de un órgano/comisión/consejo asesor en su comunidad.

Ceuta y Melilla informan que sus planes de salud recogen la estrategia de EE. RR. del Sistema Nacional. Ceuta expresa que cuenta con un órgano dedicado a la mejora de la atención a las EE. RR.: existencia del Grupo de Trabajo conjunto entre INGESA Ceuta y la Ciudad Autónoma de Ceuta.

En resumen, como indica la Tabla 37, 17 CC. AA. afirman que la estrategia de EE. RR. se encuentra recogida en el Plan de Salud de su comunidad (todas las CC. AA. excepto Aragón y Navarra). Por otra parte, 15 CC. AA. disponen de algún órgano, comisión o consejo asesor dedicado a la mejora de la atención a las EE. RR.

¹¹⁰ http://www.navarra.es/home_es/Temas/Portal+de+la+Salud/Ciudadania/Nuevo+Modelo+asistencial/Plan+Salud+Navarra/Plan+de+Salud+de+Navarra+2014-2020+Profesionales/

¹¹¹ <http://www.lexnavarra.navarra.es/detalle.asp?r=32271>

¹¹² https://www.euskadi.eus/contenidos/informacion/publicaciones_departamento/es_def/adjuntos/plan-salud-2030.pdf

¹¹³ <https://www.irekia.euskadi.eus/es/search/962360>

¹¹⁴ <https://www.riojasalud.es/files/content/ciudadanos/planes-estrategicos/III-plan-salud.pdf>

Tabla 37. Aplicación de la estrategia de EE. RR. por CC. AA.

	Se recoge la Estrategia de EE. RR. el Plan de Salud	Se cuenta con órgano asesor para la atención de las EE. RR.
Andalucía	Sí	Sí
Aragón	No	Sí
Asturias	Sí	No
Balears	Sí	Sí
Canarias	Sí	Sí
Cantabria	Sí	No
Castilla y León	Sí	Sí
Castilla-La Mancha	Sí	No
Catalunya	Sí	Sí
Comunitat Valenciana	Sí	Sí
Extremadura	Sí	Sí
Galicia	Sí	Sí
Madrid	Sí	Sí
Murcia	Sí	Sí
Navarra	No	Sí
País Vasco	Sí	Sí
Rioja, La	Sí	Sí
Ceuta	Sí	Sí
Melilla	Sí	No
TOTAL	17	15

Fuente: Elaboración propia a partir de las respuestas recibidas del cuestionario.

Aplicación de la Estrategia: Conclusiones

- En términos generales, la gran mayoría de CC. AA. han respondido positivamente a la implementación de las distintas líneas estratégicas. Es destacable que 13 CC. AA. afirman aplicar todas las líneas estratégicas.
- Entre las líneas estratégicas más implementadas destacan: ‘Prevención y detección precoz’ (17 CC. AA.) y ‘Atención Sanitaria’ (16 CC. AA.).
- Las CC. AA. desarrollan múltiples acciones orientadas a la implementación de las distintas líneas. La mayoría de CC. AA. (17) cuentan con planes de salud autonómicos que integran (o prevén integrar) de manera explícita la Estrategia de EE. RR. del SNS.
- La importancia del abordaje de las EE. RR. no se ciñe sólo a aspectos estratégicos o normativos, sino que se extiende a instrumentos organizativos: 15 CC. AA. han establecido órganos dedicados a la mejora de la atención a estas enfermedades.

Identificación de necesidades prioritarias

El objetivo de esta sección es identificar las necesidades prioritarias de cada CC. AA. para mejorar la implementación de la estrategia de EE. RR. Con este fin, se identifican las necesidades prioritarias en cada CC. AA. y se analiza su nivel de prioridad.

Además de conocer el grado de implementación de la Estrategia de EE. RR., el cuestionario solicitó a las CC. AA. un listado priorizado de las cinco necesidades a abordar para mejorar el diagnóstico, tratamiento y atención de las EE. RR. En concreto, se solicitó a las CC. AA. que i) identificasen las necesidades de las EE. RR. que consideran prioritarias, y ii) indicasen cuales de éstas es prioritario trabajarlas a corto plazo de manera conjunta con el resto de CC. AA. Tras un análisis pormenorizado de las respuestas, la Tabla 38 presenta un resumen de las líneas de actuación y el nivel de prioridad de las diferentes necesidades, y en la Tabla 39 se desglosan las respuestas, especificando el nivel de prioridad de cada necesidad.

Tabla 38. Líneas/necesidades según el nivel de prioridad indicado por las CC. AA.

Nivel Prioridad	Resumen de líneas/necesidades priorizadas
1	<p>L1. Información sobre EE. RR.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Disponer de un buen sistema de información. - Impulsar la Digitalización. Financiación para el desarrollo de Salud Digital que dé cobertura a las necesidades de infraestructura, software y soporte informático y bioinformático, así como adquisición de competencias digitales. - Implementar mejoras en los Registros. <p>L2. Prevención y detección precoz</p> <ul style="list-style-type: none"> - Incidir en la importancia de la prevención primaria. - Mejorar tiempos diagnósticos. - Mejorar la atención a personas sin diagnóstico. <p>L3. Atención Sanitaria</p> <ul style="list-style-type: none"> - Mejorar la atención sanitaria. - Crear y dar continuidad a Unidades Multidisciplinares de seguimiento de Enfermedades Minoritarias y Complejas. - Generar circuitos ágiles autonómicos/nacionales para contactar con los recursos disponibles acreditados en EE. RR. - Formar equipos multidisciplinares para la atención de pacientes con sospecha o diagnóstico de EE. RR. <p>L4. Terapias</p> <ul style="list-style-type: none"> - Facilitar de forma centralizada, el acceso a medicamentos de alto impacto económico y a terapias avanzadas. <p>Otras líneas menos priorizadas:</p> <p>L5. Atención sociosanitaria</p> <ul style="list-style-type: none"> - Valorar el grado de dependencia y/o discapacidad de las personas con EE. RR. para tramitar de forma ágil las ayudas. <p>L7. Formación</p> <ul style="list-style-type: none"> - Potenciar la formación a los profesionales.

Tabla 38. Líneas/necesidades según el nivel de prioridad indicado por las CC. AA.

Nivel Prioridad	Resumen de líneas/necesidades priorizadas
2	<p>L3. Atención sanitaria</p> <ul style="list-style-type: none"> - Establecer un Plan de atención integral a nivel clínico. Seguimiento y control de los pacientes. - Potenciar las funciones de gestión de casos como punto de encuentro entre los especialistas, pacientes y familia, para garantizarles coordinación servicios-profesionales, incluyendo acompañamiento en las transiciones pediatría-adulto. - Definir circuitos asistenciales. - Mejorar la comunicación entre profesionales y pacientes. <p>L5. Atención sociosanitaria</p> <ul style="list-style-type: none"> - Mejorar la atención y coordinación sociosanitaria. - Mantener la promoción de la autonomía facilitando el conocimiento de las necesidades que supone vivir con una enfermedad rara, así como facilitar el apoyo psicoemocional que implica convivir con estas. - Considerar la definición y diseño de nuevos servicios sociales especializados, adaptados a las necesidades de esta población y la ubicación de la demanda. <p>Otras líneas menos priorizadas:</p> <p>L4. Terapias</p> <ul style="list-style-type: none"> - Garantizar la equidad en el acceso a tratamientos. <p>L6. Investigación</p> <ul style="list-style-type: none"> - Fomentar proyectos de investigación. Potenciar la investigación en enfermedades ultra-raras.
3	<p>L2. Prevención y detección precoz</p> <ul style="list-style-type: none"> - Impulsar el desarrollo de los Servicios de Genética Clínica en los Centros Hospitalarios, ante situaciones de sospecha diagnóstica de EE. RR., en consejo genético familiar y diagnóstico preimplantacional. - Protocolo de diagnóstico genético. <p>L3. Asistencia Sanitaria</p> <ul style="list-style-type: none"> - Humanizar la atención en EE. RR. Impulsar más el contacto con familiares y cuidadores. - Lograr una adecuada atención sanitaria a nivel terapéutico y en los servicios de rehabilitación con el objetivo de mantener una buena calidad de vida de los pacientes con EE. RR. - Armonizar la información epidemiológica que proporcionan los equipos clínicos/centros que están al frente de las principales acreditaciones que atienden a pacientes de EE. RR. (por ej.: CSUR, ERN). <p>L5. Atención sociosanitaria</p> <ul style="list-style-type: none"> - Mejorar la coordinación entre la atención sanitaria y los servicios sociales. Integrar la atención social y sanitaria. - Potenciar la Atención Temprana. Atención a la infancia con EE. RR. más allá de los 6 años. - Organizar formación específica sobre “Alumnado con EE. RR.” a través de los Centro de Profesores y Recursos (CPR) de cada zona, sobre aspectos que consideren necesarios trabajar específicamente con el alumnado afectado de sus centros. <p>L7. Formación</p> <ul style="list-style-type: none"> - Mejorar la formación del personal sanitario. <p>Otras líneas menos priorizadas:</p> <p>L1. Información sobre EE. RR.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Mejorar el acceso a la información sobre las EE. RR. <p>L6. Investigación</p> <ul style="list-style-type: none"> - Fomentar proyectos de Investigación.

Tabla 38. Líneas/necesidades según el nivel de prioridad indicado por las CC. AA.

Nivel Prioridad	Resumen de líneas/necesidades priorizadas
4	<p>L1. Información sobre EE. RR. - Avanzar en la consolidación del ReeR, un registro poblacional que facilite información integral sobre prevalencia de enfermedades, que se pueda nutrir a su vez de la coordinación con centros de referencia en que se atiendan a esos pacientes.</p> <p>L3. Atención Sanitaria. - Fortalecer las unidades de referencia y consultas especializadas en EE. RR. - Implementar mecanismos de coordinación y comunicación entre los distintos niveles asistenciales, multidisciplinarios e interdepartamentales, estableciendo protocolos unificados y visitas conjuntas de forma periódica. - Mejorar la atención psicológica de las personas afectadas y sus familias. - Apoyar la transición a vida adulta. - Potenciar la creación de Gestores de casos. - Promover la designación y reforzamiento de equipos con facultativos especialistas clínicos y de laboratorio con formación en ER y en consejo genético.</p> <p>L5. Atención sociosanitaria - Facilitar la coordinación sociosanitaria. Apoyo y legislación social. - Visibilizar a la sociedad las EE. RR. - Desarrollar las herramientas que faciliten la coordinación entre Departamentos de Salud, Social y Educación relacionados con pacientes de enfermedades minoritarias.</p> <p>L7. Formación - Mejorar la formación de profesionales.</p> <p>Otras líneas menos priorizadas:</p> <p>L6. Investigación - Potenciar la investigación en EE. RR.</p>
5	<p>L1. Información sobre EE. RR. - Aplicar los resultados del proyecto RDCODE en los diferentes centros de asistencia a EE. RR.</p> <p>L2. Prevención y detección precoz - Mejorar la prevención en las EE. RR. - Impulsar el desarrollo de guías de sospecha diagnóstica.</p> <p>L3. Atención Sanitaria - Avanzar en la creación de Unidades de Referencia. - Promover la atención y el seguimiento de las patologías más prevalentes, dentro de la especificidad de las EE. RR. - Mejorar la atención a los pacientes pediátricos. - Promover la humanización en la atención a las EE. RR.</p> <p>L6. Investigación - Fomentar la investigación.</p> <p>L7. Formación - Incrementar la formación a los profesionales y a pacientes y sus familias.</p> <p>Líneas menos priorizadas:</p> <p>L5. Atención sociosanitaria - Impulsar el abordaje integral con otros ámbitos de atención. - Facilitar la transición desde la Atención Temprana a la Edad escolar. Atención a la diversidad.</p>

Fuente: Elaboración propia a partir de las respuestas recibidas del cuestionario.

Tabla 39. Resumen de prioridades identificadas por las CC. AA.

CC. AA.	Prioridad 1	Prioridad 2	Prioridad 3	Prioridad 4	Prioridad 5
Andalucía	Mejorar el acceso al diagnóstico y la atención a personas sin diagnóstico.	Garantizar la equidad en el acceso a tratamientos.	Humanización de la atención en EE. RR.	Coordinación socio-sanitaria, mejorar la atención psicológica de las personas afectadas y sus familias y potenciar la formación e investigación en EE. RR.	
Aragón	Formación a los profesionales.	Mejora atención sociosanitaria.	Atención a la infancia con EE. RR. más allá de los 6 años.	Gestores de casos.	Formación a los pacientes y familiares.
Asturias	Buen sistema de información.	Adecuada prevención.	Diagnóstico precoz y adecuada atención sanitaria (terapéutica, rehabilitación y mantenimiento calidad de vida).	Apoyo y legislación social.	Investigación y formación de personal y sociedad.
Balears	Crear y dar continuidad a Unidades Multidisciplinares de seguimiento de Enfermedades Minoritarias y Complejas.	Elaborar el Plan de Genética de la Comunidad Autónoma de las Illes Balears (CAIB).	Elaborar el mapa de recursos para Enfermedades Minoritarias y Complejas de la CAIB y difundirlo entre profesionales y usuarios.	Implementar mecanismos de coordinación y comunicación entre los distintos niveles asistenciales, multidisciplinares e interdepartamentales.	Mantener la transversalidad de la Estrategia de Enfermedades Minoritarias y Complejas con el resto de las estrategias de CAIB.
Canarias	Consolidar la implementación de un formulario de registro de EE. RR. para la recogida homogénea de información en los centros asistenciales de AP y AE.	Detección temprana y diagnóstico precoz.	Consolidar la creación y dotación de las unidades provinciales de referencia en EE. RR. en las dos islas capitalinas.	Fortalecimiento de las unidades de referencia y consultas especializadas en EE. RR.	Mejora de la atención a los pacientes pediátricos, promoción de la humanización en la atención, abordaje integral con otros ámbitos de atención.
Cantabria	Valoración del grado de dependencia y/o discapacidad.	Plan de atención integral a nivel clínico.	Rehabilitación.	Transición a vida adulta.	Transición de atención temprana a edad escolar, atención a la diversidad.

Tabla 39. Resumen de prioridades identificadas por las CC. AA.

CC. AA.	Prioridad 1	Prioridad 2	Prioridad 3	Prioridad 4	Prioridad 5
Castilla y León	Financiación para el desarrollo de Salud Digital que dé cobertura a las necesidades de infraestructura, software y soporte (bio)informático, así como adquisición de competencias digitales.	Financiación para recursos diagnósticos y tecnológicos.	Mejorar la coordinación entre la atención sanitaria y los servicios sociales.	Promover la designación y reforzamiento de equipos con facultativos especialistas clínicos y de laboratorio con formación en ER y en consejo genético.	El diagnóstico de las EE. RR. requiere mucha dedicación profesional y debido a su complejidad se generan retrasos diagnósticos con listas de espera.
Castilla-La Mancha	Facilitar de forma centralizada, la canalización de pacientes y el acceso a medicamentos de alto impacto económico.	Disponer de un Registro Nacional de Pacientes único y explotable, que facilite el conocimiento sobre prevalencia de enfermedades, comunidades en las que se atienden a esos pacientes.	Desarrollar el ámbito de atención sociosanitaria, en coordinación con Servicios Sociales, para mantener la promoción de la autonomía, así como facilitar el apoyo psicoemocional.	Impulsar el desarrollo de los Servicios de Genética Clínica en los Centros Hospitalarios a nivel nacional, ante situaciones de sospecha diagnóstica de enfermedad raras, en consejo genético familiar y diagnóstico preimplantacional.	Impulsar el desarrollo de guías de sospecha diagnóstica y posterior atención y seguimiento en las patologías más prevalentes, dentro de la especificidad de las EE. RR.
Catalunya	Generar circuitos ágiles autonómicos/nacionales para contactar con los recursos disponibles acreditados en ER, incluyendo la vinculación a las ERN con todos los sistemas de salud autonómicos/nacional.	Potenciar las funciones de gestión de caso como nexo entre los especialistas, el paciente, y su familia, para garantizarles una correcta coordinación entre servicios y profesionales.	Armonizar la información epidemiológica que pueden proporcionar los equipos clínicos/centros.	Desarrollo de herramientas que faciliten la coordinación entre Departamentos de Salud, Social y Educación relacionados con pacientes de enfermedades minoritarias.	Completar el mapa de XUEC para todos los grupos temáticos de EE. RR. y desarrollar aspectos esenciales del funcionamiento de las XUEC.
Comunitat Valenciana	Mejorar el diagnóstico precoz y el tratamiento integral.	Establecer guía de diagnósticos y tratamientos accesible.	Mejorar la formación del personal sanitario.	Mantener y mejorar el sistema de información de EE. RR., ampliar y enriquecer la calidad de la información que se incorpora e incrementar el número de EE. RR. a incluir en el SIER-CV.	Aplicar los resultados del proyecto RDCODE en los diferentes centros de asistencia a EE. RR. y en el SIER-CV.

Tabla 39. Resumen de prioridades identificadas por las CC. AA.

CC. AA.	Prioridad 1	Prioridad 2	Prioridad 3	Prioridad 4	Prioridad 5
Extremadura	Crear equipos multidisciplinares para la atención de pacientes con sospecha o diagnóstico de EE. RR., Unidades de Referencia.	Considerar la definición y diseño de nuevos servicios sociales especializados, adaptados a las necesidades de esta población y la ubicación de la demanda.	Formación específica sobre "Alumnado con EE. RR." a través de los Centros de Profesores y Recursos de cada zona, sobre aspectos a trabajar con el alumnado.		
Galicia	Mejora tiempos diagnósticos.	Circuitos definidos asistenciales.	Formación e información.	Registro.	Investigación.
Madrid	Diagnóstico Precoz.	Atención Integral.	Atención Temprana.	Investigación.	Registro.
Murcia	Atención sanitaria (incluye diagnóstico precoz y acceso a tratamiento).	Coordinación socio-sanitaria.	Formación.	Información.	Investigación.
Navarra	Disminuir el tiempo de diagnóstico.	Potenciar la investigación en enfermedades ultra-raras.	Integrar la atención social y sanitaria.	Mejorar la formación de profesionales.	Avanzar en la creación de unidades de referencia.
País Vasco	Digitalización y mejora del registro.	Comunicación entre profesionales y pacientes.	Protocolo de diagnóstico genético.		
Rioja, La	Acceso a terapias.	Atención sociosanitaria.	Investigación.	Formación.	Prevención.
Ceuta	Ampliar el registro de EE. RR. por parte de los profesionales.	Asignar un grupo de trabajo con un tiempo determinado para la gestión de dicho registro.	Asignar un gestor de casos a tiempo completo especializado en pacientes con EE. RR.	Elaborar estrategias junto con los hospitales de referencia de otras comunidades.	Visibilizar las necesidades de los pacientes y sus familiares.
Melilla	Prevención y diagnóstico.	Seguimiento y control.	Contacto familiares y cuidadores.	Hacer visibles a la sociedad las EE. RR.	Fomentar estudio en clase médica.

Fuente: Elaboración propia a partir de las respuestas recibidas del cuestionario.

Identificación de necesidades prioritarias: Conclusiones

Las CC. AA. consideran, en base a sus respuestas, que las necesidades de las EE. RR. más apremiantes a corto plazo son aquéllas que se engloban dentro de las líneas estratégicas como prioritarias:

- **L1. Información sobre las EE. RR.:** Disponer de un buen sistema de información, impulsar la digitalización y mejorar los registros.
- **L2. Prevención y detección precoz:** Reforzar la importancia de la prevención primaria, mejorar los tiempos de diagnóstico, así como la atención de pacientes sin diagnosticar.
- **L3. Atención Sanitaria:** Mejorar la atención sanitaria, dar continuidad a Unidades Multidisciplinares de seguimiento de Enfermedades Minoritarias y Complejas, facilitar el acceso y movilización a nivel autonómico y nacional de los recursos disponibles para EE. RR.; asimismo, es necesario impulsar la creación de equipos interdisciplinares para una atención más efectiva de pacientes con EE. RR. o con sospecha de diagnóstico.
- **L4. Terapias:** Facilitar el acceso centralizado a medicamentos de alto impacto económico y a terapias avanzadas.

En un segundo orden de prioridad se encuentran las siguientes líneas:

- **L5. Atención sociosanitaria:** Mejorar la valoración del grado de dependencia y/o discapacidad de las personas con EE. RR., lo que debería permitir una tramitación más ágil de las ayudas a la dependencia.
- **L7. Formación:** Potenciar la formación de los profesionales en EE. RR.

Por otro lado, es importante resaltar que ya se están realizando avances para contribuir a la resolución de las necesidades planteadas por las distintas CC. AA., particularmente en lo referente a la asistencia sanitaria.

- Desde la creación de los CSUR del SNS existe un **procedimiento de derivación** hacia las Unidades Multidisciplinares de seguimiento. Desde inicios de 2023, también existe un procedimiento de derivación de casos clínicos a las ERN, a través de los CSUR que participan en estas.
- Así mismo, se está desarrollando la **plataforma de atención al paciente** que persigue conectar CSUR entre sí, con las ERN y con los centros que habitualmente atienden a los pacientes (hospitales y centros de salud). Va a permitir consultas multidisciplinares entre expertos de diferentes centros, consultas entre profesionales, y consultas con pacientes.

Avances en la implementación de la estrategia

En esta sección se detallan los avances llevados a cabo en la implementación de la estrategia de EE. RR., así como las dificultades encontradas.

Disponibilidad de planes y programas específicos

Las CC. AA. de Aragón, Asturias, Castilla-La Mancha, País Vasco y Ceuta, han manifestado no poseer un plan o programa específico para la implementación de la Estrategia de EE. RR. Otras tres CC. AA. (Cantabria, La Rioja y Melilla) declaran poseer un plan, pero aún no se ha iniciado su implementación. Las restantes CC. AA. sí lo poseen y lo han implementado (ver Tabla 40).

Tabla 40. Grado de implementación de planes o programas específicos por CC. AA.

	CC. AA. que disponen de un plan o programa y han implementado una estrategia de EE. RR.	Disponen de un plan o programa, pero no han iniciado su implementación	No se dispone de un plan o programa
Andalucía	Sí	No	No
Aragón	No	No	Sí
Asturias	No	No	Sí
Baleares	Sí	No	No
Canarias	Sí	No	No
Cantabria	No	Sí	No
Castilla y León	Sí	No	No
Castilla-La Mancha	No	No	Sí
Catalunya	Sí	No	No
Comunitat Valenciana	Sí	No	No
Extremadura	Sí	No	No
Galicia	Sí	No	No
Madrid	Sí	No	No
Murcia	Sí	No	No
Navarra	Sí	No	No
País Vasco	No	No	Sí
Rioja, La	No	Sí	No
Ceuta	No	No	Sí
Melilla	No	Sí	No
TOTAL	11	3	5

Fuente: Elaboración propia a partir de las respuestas recibidas del cuestionario.

A continuación, se detallan los avances llevados a cabo por aquellas CC. AA. que disponen de un plan o programa y han implementado una estrategia de EE. RR., y las que han elaborado un plan, pero aún no han implementado una estrategia. La información relativa a los aspectos presupuestarios de estos planes se recoge en el Anexo C (Respuestas Ampliadas).

Disponen de un plan o programa y han iniciado su implementación

En **Andalucía** existe el Plan Andaluz de Atención a las Personas Afectadas por EE. RR., publicado en 2008¹¹⁵. Fue el resultado de una revisión de la situación y la respuesta sanitaria actual, así como de las necesidades y demandas expresadas por los afectados y familiares con la participación específica de las asociaciones de pacientes a través de la FEDER y por los propios profesionales implicados. Actualmente, se encuentra en proceso de actualización. No tiene dotación presupuestaria específica.

Balears cuenta con un Comité Técnico de Enfermedades Minoritarias y Complejas que ha trabajado en un documento de priorización de acciones en el marco de la Estrategia de EE. RR. del SNS adaptado a la realidad de la comunidad autónoma. Este documento consta de 26 acciones a priorizar en los próximos cinco años. El documento forma parte de un proyecto global que pretende establecer una hoja de ruta con la priorización de acciones a desarrollar en el periodo 2023-2028 de todas las estrategias en salud vigentes en la actualidad en el SNS.

Catalunya, en 2010, definió el Modelo de Atención a las Enfermedades Raras de Catalunya¹¹⁶, adaptado a las necesidades educativas, sociales y sanitarias de todas las personas afectadas, y con el fin de mejorar los servicios de diagnóstico, seguimiento y tratamiento de estas enfermedades. Se trata de un modelo integrado, integral y equitativo centrado en la persona y que prevé el abordaje de estas enfermedades desde una doble vertiente: la experiencia clínica y la atención de proximidad de las personas afectadas y sus familias. Es un modelo que se alinea con los objetivos y criterios definidos por la Comunidad Europea, pero que además pone un mayor énfasis en el trabajo en red. El Modelo se fundamenta en la designación de redes de Unidades Clínicas Expertas y Multidisciplinares (XUEC) y se rige por el marco normativo definido por: (1) la Instrucción 12/2015 sobre Desarrollo e Implantación del Modelo de Atención a las EE. RR. en Catalunya: Ordenación de Unidades Clínicas Expertas (UEC) para EE. RR. o grupos temáticos de EE.R.R.; y (2) la Resolución de 1 de agosto de 2018 por la que se aprueba la regulación y el procedimiento de designación de unidades de experiencia clínica (UEC) en enfermedades minoritarias en Catalunya.

Canarias ha puesto en marcha la Estrategia de Enfermedades Raras de Canarias 2022-2026¹¹⁷ y ha identificado indicadores de las siete líneas estratégicas de la citada Estrategia.

Castilla y León ha iniciado la implementación de su Plan Integral de EE. RR. de Castilla y León (PIERCyL), que está alineado con la Estrategia en EE. RR. del SNS. Su implementación está desde hace años en desarrollo a través de las líneas de la estrategia nacional de EE. RR. El Plan se elaboró en el contexto de un plan más amplio de Medicina Personalizada de Precisión¹¹⁸.

¹¹⁵ <https://www.juntadeandalucia.es/organismos/saludyconsumo/areas/planificacion/planes-integrales/paginas/paper.html>

¹¹⁶ [https://salutweb.gencat.cat/ca/departament/ambits-estrategics/malalties-minoritarias/index.html#googtrans\(ca|es\)](https://salutweb.gencat.cat/ca/departament/ambits-estrategics/malalties-minoritarias/index.html#googtrans(ca|es))

¹¹⁷ https://www3.gobiernodecanarias.org/sanidad/scs/content/5efbc369-60dd-11ed-9e04-cd68079ec7ca/EstrategiadeER_Canarias.pdf

¹¹⁸ Cubre las líneas de Información, Prevención y Diagnóstico precoz, Atención Sanitaria, Terapias, Atención socio-sanitaria, Educativa y Laboral, Investigación y Formación.

En la **Comunitat Valenciana** la implementación de la estrategia es una de las funciones del Comité de Coordinación Asistencial para la Gestión de la Atención Sanitaria a Personas¹¹⁹ con EE. RR. de la Comunitat Valenciana que actualmente está en trámite.

Extremadura cuenta con el Plan Integral de Enfermedades Raras de Extremadura (PIER¹²⁰) 2019-2023 que tiene como fin seguir mejorando la calidad de vida de las personas afectadas, y asegurar una adecuada gestión de los recursos sociosanitarios que garanticen la accesibilidad, la calidad y la equidad de la atención a las personas afectadas y sus familiares.

En **Galicia** se cuenta con la Estrategia Gallega en Enfermedades Raras 2021-2024¹²¹. Atendiendo a las peculiaridades y a la complejidad en el abordaje integral de las EE. RR., el primer paso fue la constitución de un grupo de trabajo multidisciplinario, compuesto por profesionales de atención primaria y hospitalaria con una vinculación directa con la gestión, coordinación y tratamiento de este tipo de enfermedades.

Madrid informa que en febrero de 2022 se ha presentado la evaluación del I Plan de Mejora de la Atención Sanitaria a Personas con enfermedades Poco Frecuentes de la Comunidad de Madrid 2016-2020¹²². El plan se elaboró con el objetivo de articular las distintas acciones llevadas a cabo en la comunidad, nacionales y europeas con las necesidades de las personas afectadas y familias, de las asociaciones de pacientes, de los propios profesionales y que además permita coordinarnos y colaborar con otras consejerías implicadas en la atención de personas con EE. RR. así como con distintas organizaciones e instituciones clave en este campo. Actualmente se está trabajando en la elaboración del II Plan.

Murcia cuenta con el Plan Integral de Enfermedades Raras (PIER)¹²³, que se aprobó en 2018, orientado a la mejora de la atención a los afectados para incrementar su calidad de vida. Su elaboración se ha realizado teniendo en cuenta las directrices europeas, el Plan de Salud de la Región de Murcia y adapta la estrategia nacional de EE. RR. a la realidad. Se estructura en 10 líneas estratégicas¹²⁴, divididas en 42 objetivos y 189 actuaciones para alcanzarlos. Además, se han definido 177 indicadores de seguimiento. La dotación presupuestaria es de 12 millones de €.

Navarra aprobó en 2017 el Plan de Mejora en la Atención Sanitaria a Personas Afectadas por EE. RR.¹²⁵. Contempla la necesidad de optimizar la codificación e impulsar el Registro de EE. RR. de Navarra, promover la prevención de EE. RR. susceptibles de ser evitadas, disminuir el retraso diagnóstico, proporcionar atención integral continuada y coordinada, así como promover un sistema integral de cuidados sociosanitarios, estimular

¹¹⁹ https://dogv.gva.es/datos/2021/05/31/pdf/2021_5933.pdf

¹²⁰ https://saludextremadura.ses.es/filescms/web/uploaded_files/Enfermedades%20Raras/PIER%202019-2023.pdf

¹²¹ https://www.sergas.es/Asistencia-sanitaria/Documents/1405/Estrategia_ER_vdef_FORMATEADO_es.pdf

¹²² <https://www.madrid.org/bvirtual/BVCM017933.pdf>

¹²³ [https://www.carm.es/web/descarga?IDCONTENIDO=17298&ALIAS=PUBT&IDADIC=12266&ARCHIVO=Texto+Completo+1+Plan+Integral+de+Enfermedades+Raras+de+la+Regi%C3%B3n+de+Murcia.pdf&RAS-TRO=c890\\$m5859](https://www.carm.es/web/descarga?IDCONTENIDO=17298&ALIAS=PUBT&IDADIC=12266&ARCHIVO=Texto+Completo+1+Plan+Integral+de+Enfermedades+Raras+de+la+Regi%C3%B3n+de+Murcia.pdf&RAS-TRO=c890$m5859)

¹²⁴ Epidemiología; información; prevención, detección precoz y diagnóstico; atención sanitaria; recursos terapéuticos; educación; servicios sociales; coordinación socio-sanitaria; formación e investigación.

¹²⁵ https://www.navarra.es/home_es/Actualidad/Sala+de+prensa/Noticias/2017/02/27/Plan+mejora+atencion+sanitaria+enfermedades+raras.htm

la formación en materia de EE. RR., mejorar la información sobre las EE. RR. y fomentar la investigación. Todo ello en línea con la Estrategia de Enfermedades Raras del SNS.

Disponen de un plan o programa, pero no han iniciado su implementación

Cantabria informa que se ha producido un acercamiento entre la Administración y Unidades Clínicas y de seguimiento.

En **La Rioja** las acciones de la estrategia estarán incluidas en el próximo Plan de Salud, en redacción en este momento.

Melilla informa de que dispone de un plan específico, pero que aún no ha iniciado su implementación. No se aportan detalles adicionales.

No disponen de plan o programa:

Aragón, Asturias, Castilla-La-Mancha, País Vasco y Ceuta. Sin embargo, estas CC. AA. sí incluyen líneas estratégicas sobre EE. RR. en sus planes de salud.

Avances en gestión clínica y calidad asistencial

También cabe señalar los avances llevados a cabo en relación con la gestión clínica y la calidad asistencial mediante instrumentos tales como acuerdos de gestión, buenas prácticas, mecanismos de coordinación, etc. En este sentido, 12 CC. AA. (Canarias, Cantabria, Castilla y León, Castilla-La Mancha, Catalunya, Comunitat Valenciana, Extremadura, Galicia, Madrid, Murcia, Navarra y La Rioja) manifiestan haber desarrollado mejoras en los sistemas de gestión.

A continuación, se presenta un resumen de las principales mejoras efectuadas por las CC. AA.

Canarias

- Implantación de comités interdisciplinarios intrahospitalarios.
- Se ha creado un formulario de registro de EE. RR. en la historia clínica electrónica.
- Se han creado unidades de referencia provinciales de EE. RR.
- Se ha elaborado la Estrategia de EE. RR. de Canarias 2022-2026 con 7 líneas estratégicas y sus medidas con indicadores para su seguimiento.

Cantabria

- Implementación de recursos diagnósticos a nivel genético (proyecto IMPACT). Esta iniciativa es común al resto de CC. AA.
- Dotación de recursos en el Servicio Cántabro de Salud.

Castilla y León ha realizado importantes mejoras en los últimos años con relación a la Gestión Clínica y la calidad asistencial. Cabe destacar:

- Acuerdos de gestión para la implementación de la Unidad de Referencia DiERCyL.
- Recomendaciones de hacer más investigación clínica que de laboratorio, lo que se aplica también a los pacientes de EE. RR.

- Mecanismos de Coordinación Interdisciplinar para integrar de forma coordinada la asistencia sanitaria de todas las áreas de salud en una Unidad en Red de Carácter Multidisciplinar.
- Se ha dotado a la Unidad de Diagnóstico Infantil de EE. RR. de recursos diagnósticos y tecnológicos para la atención de EE. RR. y sin diagnóstico.

Castilla-La Mancha

- Organización de grupos de trabajo intrahospitalarios multidisciplinares, en los que se analizan casos y se toman decisiones consensuadas con relación al seguimiento y tratamiento más adecuado. En estos momentos, existen al menos, en el Hospital de Toledo y el de Albacete.

Catalunya expone que el modelo autonómico de atención a las EE. RR. ha supuesto una mejora para los pacientes a todos los niveles asistenciales. Entre las acciones más importantes incluye:

- La designación de redes formadas por Unidades Clínicas Expertas (XUEC) en grupos temáticos de EE. RR. de acuerdo con un conjunto de criterios definidos por grupos de expertos, que deben contar con un equipo multidisciplinar, un plan funcional y un programa de transición entre unidades pediátricas y de adultos.
- La coordinación de las XUEC con los distintos niveles asistenciales del ámbito de la salud y del ámbito social con el fin de realizar un seguimiento compartido de los pacientes, de forma que el paciente sea atendido por los recursos asistenciales de proximidad y solamente se desplace a las XUEC cuando sea imprescindible.

Comunitat Valenciana

- Creación del Comité de Coordinación Asistencial para la Gestión de la Atención Sanitaria a Personas con Enfermedades Raras de la Comunitat Valenciana.
- Designación de 6 Unidades de Referencia para EE. RR.
- Designación como Unidad de Referencia para el Diagnóstico y Asesoramiento genético de las EE. RR., a la Unidad de Genética del Hospital Universitario La Fe.
- Creación de Redes Asistenciales para mejorar la asistencia a pacientes con EE. RR.

Extremadura

- Proyecto MEDEA¹²⁶, cuyos objetivos son aumentar la efectividad de los tratamientos, reducir los efectos adversos y las toxicidades innecesarias, disminuyendo así los riesgos para los pacientes y mejorando su calidad de vida. No está orientado a un medicamento concreto, sino centrado en el paciente, convirtiéndolo en el eje central del Proyecto. Dentro de este proyecto existe una cohorte de Medicina Personalizada en Enfermedades Raras. Las EE. RR. estratégicas para este estudio son: enfermedades lisosomales, enfermedades neuromuscular y enfermedades neuro-cutáneas.

Galicia informa de que sí se han realizado avances en gestión clínica y calidad asistencial de EE. RR., pero no aporta detalles sobre dichos avances.

¹²⁶ <https://www.proyectomedea.es/>

Madrid

- Implementación de consultas de telemedicina en la Unidad de Enfermedades Sistémicas Autoinmunes y Minoritarias. Este proyecto, pretende evaluar la telemedicina en pacientes con enfermedades minoritarias (EEMM) y su implantación como una herramienta más en el seguimiento de estos enfermos facilitando el trabajo multidisciplinar, la transición de niños a adultos, la coordinación con AP y la atención de pacientes en otras CC. AA. o con problemas de movilidad.
- Avances en la revisión de las unidades de experiencia y referencia y en la revisión de las rutas asistenciales de los casos con diagnóstico y sin diagnóstico. Se trabaja en el acceso a SIERMA desde la historia clínica para agilizar la atención de estos pacientes.
- Trabajo continuo en la mejora de los servicios de genética de la Comunidad de Madrid de manera más eficiente y coordinada con equidad en el acceso. Están trabajando para incluirlo en las rutas asistenciales y de coordinación de los profesionales de Atención Primaria y hospitales. Coordinados también con la Línea 2 (Prevención y detección precoz) y los planes en genética. Coordinación de este plan con los planes de cribado y cribado prenatal no invasivo.
- Mejora de las rutas asistenciales, su atención en las REDES, y la coordinación asistencial entre centros CSUR, REDES y Unidades de Experiencia.
- Se ha actualizado la atención de las EE. RR. en CSUR y REDES. Implementación de formularios automatizados en HCIS de los CSUR iniciándolos en neurodegenerativas, metabólicas, y se ha coordinado con el volcado de datos de SIERMA.

Murcia

- Implementación de unidades multidisciplinarias, unidades de crónicos complejos, para adultos y niños.
- Consultas de transición.
- Unidades de hospitalización a domicilio y paliativos para niños y adultos.
- Avances en el cribado neonatal y diagnóstico genético.
- Interconsultas no presenciales con los profesionales de atención primaria.

Navarra

- Se ha incrementado el despistaje de metabolopatías congénitas.
- Dentro de la estrategia de cronicidad se han incluido perfiles que abarcan parte de las patologías consideradas como raras y aportan el modelo asistencial más idóneo: Pluripatológicos, ELA y Parkinsonismos Atípicos, Estrategia de la Enfermedad Crónica en la Infancia.
- Se ha creado una unidad multidisciplinar de EE. RR.

La Rioja

- Creación de una unidad de referencia sobre EE. RR. en el servicio de Medicina Interna del Hospital San Pedro de Logroño.

Avances en la implementación de la estrategia: Conclusiones

- Las CC. AA. de Andalucía, Balears, Canarias, Castilla y León, Catalunya, Comunitat Valenciana, Extremadura, Galicia, Comunidad de Madrid, Región de Murcia y Navarra cuentan con un plan específico para la implementación de la Estrategia de EE. RR., mientras que Cantabria, La Rioja y Melilla han elaborado un plan, pero no han iniciado su implementación.
- Aragón, Asturias, Castilla-La Mancha, País Vasco y Ceuta no disponen de un plan o programa específico para implementar la estrategia de EE. RR.
- Las CC. AA. han realizado, en general, importantes esfuerzos en el desarrollo de mejoras en los sistemas de gestión clínica y calidad asistencial. Destacan los acuerdos de gestión para el desarrollo de nuevos CSUR de carácter autonómico, Redes de Experiencia o Unidades de Referencia territoriales, la coordinación multidisciplinar e interdepartamental y el incremento del apoyo de los análisis genéticos en la prevención y detección precoz.

Líneas prioritarias de actuación

Una vez realizado el análisis de los indicadores asociados a los distintos objetivos que conforman la estrategia, se propone un conjunto de actuaciones con objeto de continuar mejorando la atención a las personas con EE. RR. y sus familias y cuidadores.

Estas líneas prioritarias de actuación se proponen a partir de dos fuentes de información. Por un lado, se han considerado aquellos objetivos e indicadores que han mostrado un rendimiento o valoración insuficiente en el análisis que se ha presentado previamente. Por otro lado, se han valorado las necesidades específicas formuladas por las propias CC. AA.

Identificación de líneas prioritarias de actuación

La Tabla 41 presenta los objetivos e indicadores que presentan un grado de alcance menor al 70% por el conjunto de las CC. AA. Para cada indicador, se plantea el objetivo asociado y la situación actual del mismo.

Tabla 41. Indicadores con un grado de alcance menor al 70%		
Objetivo	Indicador	Situación
1. Habilitar la información sobre los recursos disponibles para la atención a las personas con EE. RR. y sus familias.	O1.5	7 CC. AA. disponen de página web específica con información para personas con EE. RR. y sus familiares.
	O1.6	10 CC. AA. cuentan con información disponible en sus centros sanitarios (folletos, libros, etc.).
	O1.7	13 CC. AA. realizan charlas formativas y/o conferencias para ofrecer información para personas con EE. RR. y sus familiares.
2. Obtener la información epidemiológica necesaria que permita el desarrollo de políticas sociales, sanitarias y de investigación.	O2.2	13 CC. AA. han participado en 2022 en el envío de datos al Registro Estatal de EE. RR.
3. Reducir la incidencia de aquellas EE. RR. susceptibles de beneficiarse de programas de prevención primaria.	O3.1	11 CC. AA. aplican las recomendaciones de la Guía de Práctica Clínica de Atención en el Embarazo y Puerperio para prevención primaria de EE. RR.
	O3.2	8 CC. AA. aplican otras recomendaciones distintas a las recomendaciones de la Guía de Práctica Clínica de Atención en el Embarazo y Puerperio para prevención primaria de EE. RR.
	O3.3	13 CC. AA. han implementado BB.PP. en atención al parto y salud reproductiva.
5. Mejorar los programas de cribado neonatal de EE. RR. en el SNS.	O5.3	11 CC. AA. cuentan con un tiempo de toma de muestras 'óptimo' o 'aceptable'.
	O5.4	7 CC. AA. cuentan con un tiempo de transporte de muestras 'óptimo' o 'aceptable'.

Tabla 41. Indicadores con un grado de alcance menor al 70%

Objetivo	Indicador	Situación
8. Mejorar la atención sanitaria que reciben pacientes con una enfermedad rara, con el objetivo de que sea integral, continuada y coordinada entre los niveles asistenciales.	O8.2	8 CC. AA. disponen de Unidades de Referencia de Atención de EE. RR. acreditadas.
	O8.3	13 CC. AA. cuentan con gestor de casos en algún centro sanitario.
11. Garantizar la accesibilidad en tiempo y forma de los medicamentos huérfanos necesarios para el tratamiento de las EE. RR. en todo el territorio nacional.	O11.2	12 CC. AA. cuentan con mecanismos de control de uso y seguimiento de efectividad y seguridad para medicamentos huérfanos en condiciones diferentes a las autorizadas en ficha técnica.
24. Realizar programas de formación dirigidos a asociaciones, a los familiares y/o persona cuidadora y a las personas afectadas en materia de cuidados y autocuidados, así como en prevención de las situaciones de dependencia.	O24.2	9 CC. AA. cuentan con guías de información dirigidas a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con EE. RR.

Recomendaciones

Consolidando toda la información, se obtiene un conjunto de recomendaciones. Estas recomendaciones se estructuran conforme a las líneas estratégicas objeto de evaluación (ver Tabla 1). Se consideran las líneas definidas en dicha estrategia, además de un conjunto de líneas transversales.

1. Información sobre EE. RR.

Información sobre EE. RR. y recursos

Se deberá ampliar la información disponible sobre EE. RR. y facilitar su acceso a todas las personas y asociaciones, de manera que se pueda incrementar la visibilidad de estas enfermedades por parte de toda la sociedad.

Para ello se propone la creación de webs específicas con información en aquellas CC. AA. que aún no las poseen y el aumento de medios (folletos, libros, etc.) con información en centros sanitarios. Sería también recomendable que las CC. AA. organizaran, de forma sistemática y regular, charlas y conferencias con el objetivo de informar y/o sensibilizar acerca de las EE. RR.

Otra propuesta que facilitaría el acceso a la información de una forma más rápida y sencilla sería la creación de una web única a nivel nacional donde se encontrara ordenada y categorizada toda la información relevante sobre las EE. RR. Esta web única también podría ser actualizada permanentemente con la información disponible a través de Orphanet (ej.: centros de expertos acreditados, redes, proyectos de investigación, ensayos clínicos, asociaciones de pacientes, medicamentos huérfanos, registros, biobancos, etc.).

Registros

La gran mayoría de CC. AA. aportan datos al ReeR. La integración de esta información con la de centros especializados (CSUR, ERN...) es fundamental, ya que enriquece y mejora la solidez del ReeR. En la actualidad, se está avanzando en esta línea de actuación.

Así mismo, se puede enriquecer y homogeneizar la información aplicando el conocimiento obtenido en proyectos de ámbito europeo, como RDCODE, orientado a facilitar la recopilación de información sobre EE. RR. mediante la implementación de ORPHAcodes (sistema de codificación específico de EE. RR.). Este proyecto, finalizado en 2020, tuvo continuidad a través de dos nuevos proyectos: el OD4RD1 (ya finalizado) y el OD4RD2¹²⁷ (abril 2023-diciembre 2025).

2. Prevención y detección precoz

Prevención

Es imprescindible asegurar una mejora continua de mecanismos y protocolos, que garanticen que se lleva a cabo la prevención más adecuada en cada caso, empezando por la prevención primaria. En este sentido, debería aumentar el número de CC. AA. que aplican las recomendaciones de la Guía de Práctica Clínica de Atención en el Embarazo y Puerperio para prevención primaria de EE. RR. También sería recomendable que las CC. AA. aplicasen otras recomendaciones adicionales a las proporcionadas por la Guía de Práctica Clínica de Atención en el Embarazo y Puerperio para prevención primaria de EE. RR. Además, sería aconsejable establecer mecanismos para promover una identificación y difusión sistemática de las distintas BB.PP. relacionadas con la atención al parto y salud reproductiva que llevan a cabo las CC. AA., para que sean adoptadas de manera generalizada por todas las CC. AA.

Detección precoz

Se hace necesario mejorar los tiempos necesarios para el diagnóstico, estableciendo y fomentando el uso de guías diagnósticas y promoviendo la atención a personas sin diagnóstico. Se impulsará el desarrollo de guías de sospecha diagnóstica.

También se deberá impulsar una adecuada utilización de la genética¹²⁸, mediante el desarrollo de los Servicios de Genética Clínica en los Centros Hospitalarios a nivel nacional, ante situaciones de sospecha diagnóstica de EE. RR., en consejo genético familiar y diagnóstico preimplantacional. Por otro lado, se deberá trabajar para ampliar el cribado neonatal en todas las CC. AA., así como en la homogenización de la cobertura entre las distintas CC. AA.

¹²⁷ <http://od4rd.eu/>

¹²⁸ En este sentido, se está desarrollando un catálogo de pruebas genéticas que se finalizará en el primer semestre 2024. Las áreas de enfermedades en las que más se utilizan las pruebas genéticas ya se acordaron por el CISNS en junio 2023. Además, se va a crear un Comité para asesorar la cartera común en el área de genética dependiente de la CPAF.

Se fomentarán los protocolos de diagnóstico genético y se mejorarán los tiempos necesarios para realizar diagnósticos genéticos y evitar listas de espera. Por otro lado, sería necesario mejorar el tiempo de toma y transporte de muestras, con el objetivo de lograr una respuesta lo más temprana posible.

3. Atención sanitaria

Se deberá trabajar para mejorar la infraestructura de atención a los pacientes de EE. RR. En este sentido, se considera fundamental, a nivel autonómico, ajustar el número de Unidades de Referencia a cada patología, aumentar las consultas especializadas, unidades multidisciplinarias de seguimiento de enfermos con estas patologías, y el establecimiento de protocolos ágiles de localización de recursos. A nivel nacional, es importante contar con un sistema de CSUR del SNS que, a través de la experiencia y el conocimiento acumulado, sea capaz de optimizar los diagnósticos diferenciales, y amplíe las patologías tratadas y los procedimientos desarrollados.

Se recomienda avanzar hacia una mayor coordinación entre las Unidades de Referencia de atención de EE. RR. acreditadas ya existentes, así como progresar en la acreditación de un mayor número de Unidades de Referencia de atención de EE. RR.

Todas las actuaciones, información, recursos, guías, protocolos y circuitos asistenciales podrán recogerse en un Plan de Atención Integral en el ámbito clínico a nivel nacional, donde se comparta el conocimiento y el *expertise*, para que todas las CC. AA. trabajen de forma más homogénea y eficiente en la atención a estos pacientes. En particular se deberá poner el foco en el abordaje de las patologías más prevalentes.

Se considera de interés promover la figura del profesional gestor de casos, ya existente en varias circunscripciones territoriales, para que se convierta en un punto de unión de los enfermos y familiares con los profesionales de las diferentes especialidades que intervienen en la asistencia sanitaria. En este sentido, se deberán implementar mecanismos de coordinación y comunicación entre los distintos niveles asistenciales, multidisciplinarios e interdepartamentales. Sería además deseable potenciar la unificación y homogeneización de esta figura en todo el territorio nacional, al ser un elemento clave en el engranaje multidisciplinar y territorial de los pacientes con EE. RR.

Se recomienda potenciar el uso de recursos de fisioterapia y rehabilitación dirigida y mantenida a lo largo del tiempo para pacientes con EE. RR. y que el uso de estos medios se extienda al mayor número de CC. AA. posible. El incremento de servicios de rehabilitación, complemento de una adecuada atención sanitaria, permitirán incrementar la calidad de vida de los pacientes con EE. RR.

4. Terapias

Se implementarán mecanismos que permitan facilitar de forma centralizada, el acceso a medicamentos de alto impacto económico y a terapias avanzadas.

Se deberá trabajar para garantizar la equidad en el acceso a recursos y tratamientos, tanto convencionales como terapias más avanzadas y progresar en la protección de la diversidad.

Debería promoverse el uso de mecanismos de control de uso y seguimiento de efectividad y seguridad para medicamentos huérfanos en condiciones diferentes a las autorizadas en ficha técnica y que se incremente el número de CC. AA. que los utilizan.

5. Asistencia sociosanitaria

Se propone mejorar la atención sociosanitaria en general y su coordinación con los servicios sociales, de manera que se logre aumentar la autonomía de las personas afectadas por EE. RR., facilitando el conocimiento de las necesidades que supone vivir con una enfermedad rara, así como facilitar el apoyo psicoemocional que implica convivir con estas.

En este sentido, se deberá tener presente la importancia de disponer de recursos que permitan prestar una adecuada atención psicológica a las personas afectadas y a los familiares y cuidadores. Así mismo, se deberá contar con nuevos servicios sociales especializados y adaptados a la problemática generada por este tipo de enfermedades. La coordinación debería sustentarse en una base normativa y legislativa, para que no se base únicamente en esfuerzos voluntaristas de los implicados.

La coordinación con los servicios sociales se plasmará también en la valoración del grado de dependencia y/o discapacidad de las personas con EE. RR. para tramitar de forma ágil las ayudas que necesiten.

Se deberán contemplar los aspectos de una atención integral a lo largo de la vida del paciente, con especial énfasis en la atención en la edad pediátrica y a la Atención Temprana, cuyos servicios deberán potenciarse y desarrollarse, incluso sobrepasando la edad pediátrica. Se deberá tener especial cuidado en las transiciones de Atención Temprana a Edad Escolar y a la vida adulta.

6. Investigación

Se deberán mantener e incrementar las actividades de investigación en proyectos relacionados con las EE. RR., haciendo uso de todos los recursos técnicos, organizativos y económicos que puedan disponerse a nivel autonómico, estatal y de ámbito transnacional (principalmente europeo).

También se deberá trabajar para incorporar las EE. RR. como área prioritaria en las distintas convocatorias autonómicas de financiación de la investigación. Se deberán establecer mecanismos para reforzar los distintos grupos de investigación que ya trabajan en EE. RR. en las distintas CC. AA.

7. Formación

Se plantea continuar con los esfuerzos en materia de formación, orientada especialmente a mejorar las capacidades de los profesionales sanitarios y su especialización en estas enfermedades. También se plantea el desarrollo de actividades formativas para los pacientes y sus familias.

Deberá aumentar la elaboración de guías de información dirigidas a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con EE. RR. Estas guías deberán extenderse a la totalidad de CC. AA. También sería recomendable aumentar el número y variedad de actividades realizadas. Las actividades de formación podrán extenderse a profesionales de ámbitos no sanitarios. Por ejemplo, en el ámbito educativo, dado el impacto que puede tener contar en las aulas con alumnos/as afectados/as de EE. RR.

Tecnologías de la información

Algunas CC. AA. han planteado la necesidad de incrementar la infraestructura tecnológica de hardware, software y comunicaciones, imprescindible en la actualidad para lograr una adecuada atención sanitaria. También es fundamental potenciar el almacenamiento y explotación de información crítica en bases de datos y la capacidad de hacer accesible esa información a los profesionales, así como desarrollar redes adecuadas que permitan el intercambio de la información.

Productos como las historias clínicas electrónicas en atención primaria y hospitalaria y el acceso, donde se necesite y cuando se requiera, a información relevante para la atención de pacientes de EE. RR., son elementos estratégicos para mejorar la prevención y la atención sanitaria y sociosanitaria en el ámbito de las EE. RR.

Es importante señalar que actualmente existe una aplicación para la derivación de casos a los CSUR y las ERN (SIFCO WEB). Además, se está desarrollando la plataforma en red de atención al paciente, la cual está prevista poner en marcha en el primer semestre de 2024.

La utilización de las tecnologías de la información se extiende a todas las áreas de la estrategia de EE. RR., desde la información y registros hasta la investigación y formación, por lo que se considera una línea prioritaria de carácter transversal.

Humanización de la atención

Esta necesidad ha sido remarcada por diversas CC. AA. Se considera tan importante y de tan amplio espectro –aunque con especial énfasis en la atención sanitaria y sociosanitaria– que se sugiere que constituya una línea transversal al resto de líneas estratégicas del plan.

Se propone el desarrollo de planes específicos de humanización dedicados a las EE. RR. a nivel autonómico, y su coordinación en un plan integral de ámbito estatal.

Financiación

Todas las actuaciones previstas requerirán una suficiente dotación presupuestaria, que permita emprender proyectos y medidas de mejora con garantías de éxito. En este sentido, desde 2021 se ha realizado un esfuerzo importante desde las distintas administraciones en la concesión de fondos dirigidos a las actuaciones previamente descritas. Por ejemplo, en 2022 se han repartido 40 millones de los fondos de Farmaindustria a las CC. AA. para la implantación del catálogo de pruebas genéticas y el impulso de la Medicina de Precisión. El Ministerio de Sanidad aprobó en 2023 un total de 1.409.035 €, que se distribuirán entre

las distintas CC. AA. siguiendo criterio poblacional. Se prioriza la financiación de actuaciones que contribuyan a:

- Obtener la información epidemiológica necesaria que permita el desarrollo de políticas sociales, sanitarias y de investigación.
- Mejorar los programas de cribado neonatal de EE. RR. en el SNS.
- Mejorar la información y formación sobre EE. RR., orientada a profesionales sanitarios, así como pacientes y sus familias.

Conclusiones

Esta primera evaluación de la Estrategia de EE. RR. del SNS aprobada por el CISNS el 3 de junio de 2009, y actualizada el 11 de junio de 2014, es el punto de partida para determinar el grado de cumplimiento de las líneas y objetivos planteados en dicha estrategia, y para ello se han diseñado una serie de indicadores, los cuales están incluidos en el presente informe. El diseño de indicadores se ha llevado a cabo mediante un trabajo conjunto entre el equipo del Ministerio de Sanidad, el equipo de la coordinación científica y la empresa consultora que recibió el encargo de analizar y proponer indicadores para la evaluación de la Estrategia.

De acuerdo con lo establecido en las Líneas y los Objetivos de la Estrategia, se ha procedido a la búsqueda de información relacionada con indicadores de carácter general para las Enfermedades Raras y, cuando ha sido posible, indicadores específicos para determinadas enfermedades. A tal efecto se han considerado las siguientes fuentes de información:

- Las estrategias, planes, programas, procesos, protocolos u otros documentos de referencia de las CC. AA. o de ámbito estatal que pudiera resultar de aplicación.
- El cuestionario enviado a las CC. AA.
- El Registro de Actividad de Atención Especializada (RAE-CMBD) del Sistema de Información de Atención Especializada (SIAE) del Ministerio de Sanidad.
- El Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR) (2021 y 2022).
- El Sistema de Información del Programa de Cribado Neonatal del SNS. Informe de evaluación de 2020.
- Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Prestaciones del SNS (RedETS).
- El Registro General de centros, servicios y establecimientos sanitarios (REGCESS).
- Los Registros de Ensayos Clínicos como el Registro Español de Estudios Clínicos (REEC) de la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS), EU Clinical Trials Register y ClinicalTrials.gov.
- La Base de Datos Clínicos de Atención Primaria (BDCAP) del Sistema de Información de Atención Primaria (SIAP) del Ministerio de Sanidad.
- Otros registros y fuentes de datos que proporcionan información cuantificada relevante para la valoración de los objetivos de la Estrategia, tales como el Instituto Nacional de Estadística (INE).
- Posibles sinergias con otras estrategias del SNS.

Para cada indicador se ha dispuesto de una ficha técnica que incluía un identificador y los siguientes ítems: descripción, justificación, categoría (estructura, proceso, resultado), tipo de respuesta, fórmula de cálculo, población, fuente de datos, desagregación, periodicidad de la medición, nivel estándar e indicaciones adicionales y referencias.

En base a los resultados obtenidos, se presentan a continuación los objetivos que se pueden categorizar por porcentaje de CC. AA. que lo han llevado a cabo, clasificándolos en i) objetivos con alta implantación, ii) objetivos en proceso de implantación, y iii) objetivos con menor implantación.

Objetivos con alta implantación

Los objetivos clasificados como “con alta implantación” son los que están implantados en más de un 70% de las CC. AA., y son los siguientes:

Objetivo 1: Habilitar la información sobre los recursos disponibles para la atención a las personas con EE. RR. y sus familias.

- **O1.1.** El 95% de las CC. AA. (18) cuentan con información disponible para las personas con EE. RR. y sus familiares.
- **O1.2.** El 79% de las CC. AA. (15) cuentan con información médico-científica disponible para personas con EE. RR. y sus familiares.
- **O1.3.** El 79% de las CC. AA. (15) cuentan con información sociosanitaria disponible para personas con EE. RR. y sus familiares.
- **O1.4.** El 74% de las CC. AA. (14) cuentan con información sobre atención sanitaria (atención temprana, rehabilitación y otros) disponible para personas con EE. RR. y sus familiares.

Objetivo 2: Obtener la información epidemiológica necesaria que permita el desarrollo de políticas sociales, sanitarias y de investigación

- **O2.1.** El 79% de las CC. AA. (15) cuentan con registro poblacional o sistema automático de información de EE. RR. en 2022.

Objetivo 8: Mejorar la atención sanitaria que reciben pacientes con una enfermedad rara, con el objetivo de que sea integral, continuada y coordinada entre los niveles asistenciales

- **O8.1.** El 89% de las CC. AA. (17) cuentan con Unidades de Referencia de Atención de EE. RR.

Objetivo 9: Potenciar la rehabilitación integral (física, sensorial y cognitiva) para las personas afectadas por una enfermedad rara, con el fin de optimizar, conservar y/o asegurar sus capacidades residuales

- **O9.1.** El 95% de las CC. AA. (18) disponen de recursos de rehabilitación integral de pacientes con EE. RR.
- **O9.2.** El 89% de las CC. AA. (17) disponen de recursos de atención temprana para pacientes con EE. RR.

- **O9.3.** El 74% de las CC. AA. (14) cuentan con recursos de fisioterapia y rehabilitación dirigida y mantenida a lo largo del tiempo para pacientes con EE. RR.
- **O9.4.** El 89% de las CC. AA. (17) extienden la cobertura de atención temprana de las EE. RR. al menos hasta los 6 años.

Objetivo 11: Garantizar la accesibilidad en tiempo y forma de los medicamentos huérfanos necesarios para el tratamiento de las EE. RR. en todo el territorio nacional

- **O11.1.** El 89% de las CC. AA. (17) han utilizado, en el periodo 2014-2022, el procedimiento previsto para el uso de medicamentos en situaciones especiales, medicamentos de uso compasivo o medicamentos extranjeros para tener acceso a medicamentos huérfanos sin resolución de financiación en el SNS.

Objetivo 12: Potenciar la investigación y el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamiento de alta complejidad

- **O12.1.** El 95% de las CC. AA. (18) cuentan con centros que participan en Ensayos Clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE. RR.

Objetivo 16: Fomentar las campañas de sensibilización hacia las EE. RR. para profesionales de la salud, de la educación, del ámbito social y laboral y ciudadanía en general, contribuyendo a generar visibilidad y aumentar su reconocimiento

- **O16.1.** El 84% de las CC. AA. (16) han realizado alguna acción informativa dirigida a la ciudadanía para informar y sensibilizar sobre las EE. RR. en el periodo 2014-2022.
- **O16.2.** El 89% de las CC. AA. (17) han realizado alguna acción informativa dirigida a los profesionales para informar y sensibilizar sobre las EE. RR. en el periodo 2014-2022.
- **O16.3.** El 89% de las CC. AA. (17) han realizado cursos de formación sobre EE. RR. a los profesionales sanitarios en el periodo 2014-2022.
- **O16.4.** El 84% de las CC. AA. (16) disponen de entornos de colaboración con las personas afectadas o con las asociaciones de pacientes con EE. RR.

Objetivo 19: Apoyar las iniciativas en la investigación epidemiológica, clínica, básica y traslacional sobre EE. RR.

- **O19.1.** El 95% de las CC. AA. (18) cuentan con algún centro y/o grupo de investigación sobre EE. RR. a nivel autonómico.

Objetivo 24: Realizar programas de formación dirigidos a asociaciones, a los familiares y/o persona cuidadora y a las personas afectadas en materia de cuidados y autocuidados, así como en prevención de las situaciones de dependencia

- **O24.1.** El 79% de las CC. AA. (15) han realizado programas de formación dirigidos a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con EE. RR.
- **O24.3.** El 74% de las CC. AA. (14) disponen de cursos y/o jornadas dirigidas a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con EE. RR.

Objetivos en proceso de implantación

Los objetivos que podemos calificar como “en proceso de implantación” son los que se han implantado en un 30-70% de las CC. AA. y son los siguientes:

Objetivo 1: Habilitar la información sobre los recursos disponibles para la atención a las personas con EE. RR. y sus familias

- **O1.5.** El 37% de las CC. AA. (7) cuentan con página web específica con información para personas con EE. RR. y sus familiares.
- **O1.6.** El 53% de las CC. AA. (10) cuentan con información disponible para personas con EE. RR. y sus familiares (ej.: folletos, libros, etc.), en sus centros sanitarios.
- **O1.7.** El 68% de las CC. AA. (13) realizan charlas formativas y/o conferencias para ofrecer información para personas con EE. RR. y sus familiares.

Objetivo 2: Obtener la información epidemiológica necesaria que permita el desarrollo de políticas sociales, sanitarias y de investigación

- **O2.2.** El 68% de las CC. AA. (13) han participado en 2022 en el envío de datos al ReeR.
- **O2.3.** El 83% de las CC. AA. que no han participado en el envío de datos al ReeR en 2022 (5 de 6) están llevando a cabo acciones para favorecer la implementación del ReeR¹²⁹.

Objetivo 3: Reducir la incidencia de aquellas EE. RR. susceptibles de beneficiarse de programas de prevención primaria.

- **O3.1.** El 58% de las CC. AA. (11) aplican las recomendaciones de la Guía de Práctica Clínica de Atención en el Embarazo y Puerperio para prevención primaria de EE. RR.

¹²⁹ El indicador O2.3. se calcula en base al total de CC. AA. que no participaron en el envío de datos al ReeR en el año 2022 (6 CC. AA.), y no en base al número total de CC. AA. Para más detalles sobre cálculo de los indicadores, consultar las fichas técnicas de los indicadores (Anexo A-Fichas Técnicas de Indicadores).

- **O3.2.** El 42% de las CC. AA. (8) aplican otras recomendaciones distintas a las recomendaciones de la Guía de Práctica Clínica de Atención en el Embarazo y Puerperio para prevención primaria de EE. RR.
- **O3.3.** El 68% de las CC. AA. (13) han implementado BB.PP. en atención al parto y salud reproductiva en el periodo 2014-2019.

Objetivo 5: Mejorar los programas de cribado neonatal de EE. RR. en el SNS

- **O5.3.** El 58% de las CC. AA. (11) presentan un tiempo de toma de muestra dentro del nivel óptimo/aceptable.
- **O5.4.** El 37% de las CC. AA. (7) presentan un tiempo de transporte de muestras dentro de los niveles óptimo/aceptable.

Objetivo 8: Mejorar la atención sanitaria que reciben pacientes con una enfermedad rara, con el objetivo de que sea integral, continuada y coordinada entre los niveles asistenciales

- **O8.2.** El 42% de las CC. AA. (8) cuentan con Unidades de Referencia de Atención de EE. RR. acreditadas con respecto al total de CC. AA. con Unidades de Referencia de Atención de EE. RR.
- **O8.3.** El 68% de las CC. AA. (13) cuentan con la figura del gestor de casos en algún centro sanitario.

Objetivo 11: Garantizar la accesibilidad en tiempo y forma de los medicamentos huérfanos necesarios para el tratamiento de las EE. RR. en todo el territorio nacional

- **O11.2.** El 63% de las CC. AA. (12) han establecido mecanismos de control de uso y seguimiento de efectividad y seguridad para medicamentos huérfanos en condiciones diferentes a las autorizadas en ficha técnica.

Objetivo 24: Realizar programas de formación dirigidos a asociaciones, a los familiares y/o persona cuidadora y a las personas afectadas en materia de cuidados y autocuidados, así como en prevención de las situaciones de dependencia

- **O24.2.** El 47% de las CC. AA. (9) cuentan con guías de información dirigidas a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con EE. RR.

Objetivos con menor implantación

Ninguno de los indicadores asociados a los objetivos presenta un escaso o inexistente despliegue (inferior a un 30% de las CC. AA.). Este hecho muestra que, en términos generales, los objetivos se han cumplido total o parcialmente, y que las acciones de todas las CC. AA. evolucionan de forma adecuada hacia la completa consecución de estos.

Indicadores sin conclusiones

Objetivo 19: Apoyar las iniciativas en la investigación epidemiológica, clínica, básica y traslacional sobre EE. RR.

- **O19.2.** Debido al distinto nivel de agregación en la información reportada por cada CC. AA., no ha sido posible contabilizar el número específico de centros y/o grupos de investigación instaurados en cada CC. AA.

Determinados objetivos no se han abordado de manera directa por el presente informe (ver Tabla 1) debido a la dificultad que conllevaba la recuperación de suficiente información y la constancia de que se trataba de objetivos sobre ámbitos que no estaban suficientemente desarrollados en el SNS y/o no se disponía de fuentes fidedignas para su análisis adecuado. En este sentido, un ejemplo es la Línea Estratégica 2 sobre Detección Precoz, en la que no se identificaron indicadores adecuados para el Objetivo 6 porque no había una cartera de servicios de pruebas genéticas y genómicas –se ha aprobado sólo recientemente– y la figura de asesor para el consejo genético no está bien desarrollada ni implementada en el SNS y las CC. AA. Su abordaje apropiado supone un reto futuro de la asistencia sanitaria.

Bibliografía

Aspectos generales

- Comisión de las Comunidades Europeas. Comunicación de la Comisión al Parlamento Europeo, al Consejo, al Comité Económico y Social Europeo y al Comité de las Regiones. Las EE. RR.: un reto para Europa. Bruselas: Comisión de las Comunidades Europeas; 2008. Disponible en:
http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_es.pdf
- Comisión de las Comunidades Europeas. Propuesta de Recomendación del Consejo relativa a una acción europea en el ámbito de las EE. RR. Bruselas: Comisión de las Comunidades Europeas; 2018. Disponible en:
http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_rec_es.pdf
- Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Sanidad, 2013. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Disponible en:
https://www.sanidad.gob.es/areas/calidadAsistencial/estrategias/enfermedadesRaras/docs/Estrategia_Enfermedades_Raras_SNS_2014.pdf
- European Commission. DG Health and Consumer Protection Programme of Community action in the field of public health (2003-2008). Disponible en:
<https://eur-lex.europa.eu/EN/legal-content/summary/programme-of-community-action-in-the-field-of-public-health-2003-2008.html>
- Izquierdo Martínez M, Avellaneda Fernández A, Guía de EE. RR.: un enfoque práctico. Madrid: Instituto de Salud Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo; 2004. Disponible en:
<http://gesdoc.isciii.es/gesdoccontroller?action=download&id=19/10/2012-ef90883d23>
- Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales (LOPDGDD). Disponible en:
<https://www.boe.es/boe/dias/2018/12/06/pdfs/BOE-A-2018-16673.pdf>
- Programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes (1999–2003). Decisión nº 1295/99/CE del Parlamento Europeo y del Consejo de 29 de abril de 1999 (DO L 155 de 22.6.1999, p. 1). Disponible en:
http://ec.europa.eu/health/archive/ph_overview/previous_programme/rare_diseases/raredis_wpgm99_es.pdf
- Propuesta de REGLAMENTO DEL PARLAMENTO EUROPEO Y DEL CONSEJO por el que se establece el Programa de Salud para el Crecimiento, tercer programa plurianual de acción de la UE en el ámbito de la salud para el período 2014-2020. Disponible en:
<https://eur-lex.europa.eu/legal-content/ES/TXT/PDF/?uri=CELEX:52011PC0709&from=ES>
- Reglamento (UE) 2021/522 Del Parlamento Europeo Y Del Consejo de 24 de marzo de 2021 por el que se establece un programa de acción de la Unión en el ámbito de la salud («programa UEproSalud») para el período 2021-2027 y por el que se deroga el Reglamento (UE) n.o 282/2014. Disponible en:
<https://eur-lex.europa.eu/legal-content/ES/TXT/HTML/?uri=CELEX:32021R0522>
- Reglamento (UE) 2016/679 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 27 de abril de 2016, relativo a la protección de las personas físicas en lo que respecta al tratamiento de datos personales y a la libre circulación de estos datos y por el que se deroga la Directiva 95/46/CE (Reglamento general de protección de datos). (DO L 119 de 4.5.2016, p. 1).
<https://www.boe.es/doue/2016/119/L00001-00088.pdf>
- The Health Programme 2008-2013. Disponible en:
http://ec.europa.eu/health/ph_overview/pgm2008_2013_en.htm

Información sobre EE. RR. y recursos disponibles.

Registros

- Botella Rocamora P, Zurriaga Lloréns O, Posada de la Paz M, Martínez Beneito MA, Bel Prieto E, Robustillo Rodela A et al (REpIER). Atlas Nacional Provincial de Enfermedades Raras 1999-2003. REpIER editores; 2006. Disponible en:
http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/Atlas_Nacional_Provincial_ER_LD2_prot.pdf
- Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España. Estudio ENSERio. Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Disponible en:
https://www.enfermedades-raras.org/sites/default/files/2021-12/final-enserio_estudio-sobre-situacion-de-necesidades-sociosanitarias-personas-con-enfermedades-raras-en-espana_0.pdf
- Informe ReeR 2021: Situación de las Enfermedades Raras en 2010-2018. Disponible en:
<https://t.ly/5JvkJL>
- Informe ReeR 2022 Situación de las Enfermedades Raras en España. Noviembre 2022. Disponible en:
<https://t.ly/nTHnR>
- Informe ReeR 2023 Situación de las Enfermedades Raras en España. Diciembre 2023. Disponible en:
<https://shorturl.at/esV58>
- Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Programa de cribado neonatal del Sistema Nacional de Salud. Informe de evaluación. 2019. Disponible en:
https://www.sanidad.gob.es/areas/promocionPrevencion/cribado/docs/InformeDeEvaluacionSICN_2019.pdf
- Ministerio de Sanidad. Relación de Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) del Sistema Nacional de Salud designados para la atención o realización de las patologías o procedimientos que se indican. 2022. Disponible en:
<https://www.sanidad.gob.es/profesionales/CentrosDeReferencia/CentrosCSUR.htm>
- Mapa de Recursos Sanitarios para la Atención a las Enfermedades Neuromusculares. Federación ASEM. Edita: Real Patronato sobre Discapacidad del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Disponible en:
https://www.asem-esp.org/guiarecursosenm/?page_id=8762
- Mapa de recursos para EE. RR. (MAPER). Centro de investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER). Disponible en:
<http://www.ciberer-maper.es/>
- Organización Mundial de la Salud. Clasificación estadística internacional de enfermedades y problemas relacionados con la salud. 10ª Revisión (CIE-10). Washington, D.C.: OMS; 2007. Disponible en:
<https://www.who.int/es>
- Orphanet-España. Portal de información de EE. RR. y medicamentos huérfanos. Joint Action ‘Promoting Implementation of Recommendations on Policy, Information and Data for Rare Diseases’ (RD-ACTION) of the European Comission. [Actualizado el 30 de noviembre de 2016]. Disponible en:
<https://www.orpha.net/>
- Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras. Boletín Oficial del Estado, nº 307 (24 de diciembre de 2015). Disponible en:
<https://www.boe.es/boe/dias/2015/12/24/pdfs/BOE-A-2015-14083.pdf>
- Real Decreto 69/2015, de 6 de febrero, por el que se regula el Registro de Actividad de Atención Sanitaria Especializada (RAE-CMBD). Disponible en:
https://www.sanidad.gob.es/estadEstudios/estadisticas/docs/BOE_RD_69_2015_RAE_CMBD.pdf
- Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid. Instituto de Investigación de Enfermedades raras. Instituto de Salud Carlos III. Disponible en:

https://repisalud.isciii.es/bitstream/handle/20.500.12105/5435/RecursosAsistencialesYDe_2012.pdf?sequence=1&isAllowed=y

- Redes Europeas de Referencia (ERN). Ministerio de Sanidad. Disponible en:
<https://www.sanidad.gob.es/profesionales/CentrosDeReferencia/RedesEuropeas.htm>
- Servicio de Orientación e Información sobre Enfermedades Raras. Federación Española de Enfermedades Raras. Disponible en:
<https://www.enfermedades-raras.org/enfermedades-raras/que-podemos-hacer-por-ti/servicio-de-informacion-y-orientacion>
- Vicente E, Ardanaz E, Ramalle-Gómara E, Echevarría LJ, Mira MP, Chalco-Orrego JP, Benito C, Guardiola-Villarrog S, Mallol C, Guinaldo JM, Carrillo P, Cáffaro M, Compés ML, Caro MN, Alonso V, Soler P. Vigilancia de las EE. RR. en España: el Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR). *Rev Esp Salud Pública*. 2021; 95: 2 de noviembre e202111186. Disponible en:
<https://recyt.fecyt.es/index.php/RESP/article/view/93037>
- Vicente, E., Pruneda, L., & Ardanaz, E. (2021). Paradoja de la rareza: a propósito del porcentaje de población afectada por EE. RR. *Gaceta Sanitaria*, 34, 536-538. Disponible en:
<https://www.gacetasanitaria.org/es-paradoja-rareza-proposito-del-porcentaje-articulo-S021391120300753>
- Vigilancia de los cánceres raros en Europa. Executive Agency for Health and Consumers (EAHC) of the European Commission. Disponible en:
<http://rarecarenet.istitutotumori.mi.it/rarecarenet/index.php/project-aims-espanol>

Prevención y detección precoz

- Berrocal-Acedo, M., Benito-Lozano, J., Alonso-Ferreira, V., & Vilches-Arenas, Á. (2022). Retraso diagnóstico en enfermedades raras: revisión sistemática. *Revista Española de Salud Pública*, 96(34). Disponible en:
<https://recyt.fecyt.es/index.php/RESP/article/view/100914>
- Documento marco sobre cribado poblacional. Ponencia de cribado poblacional de la Comisión de Salud Pública. Disponible en:
https://www.sanidad.gob.es/areas/promocionPrevencion/cribado/docs/Cribado_poblacional.pdf
- EUROCAT (European Surveillance of Congenital Anomalies) and EUROPLAN (European Project for Rare Diseases National Plans development). Primary Prevention of Congenital Anomalies. Recommendations on policies to be considered for the primary prevention of congenital anomalies in National Plans and Strategies on Rare Diseases. Disponible en:
<https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/sites/default/files/EUROCAT-EUROPLAN-Primary-Preventions-Recommendations.pdf>
- Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación biomédica (BOE núm. 159, de 4 de julio). Texto consolidado. Última modificación: 2 de junio de 2011. Disponible en:
<https://www.boe.es/buscar/doc.php?id=BOE-A-2007-12945>
- Ley 14/1986, de 25 de abril, General de Sanidad. Boletín Oficial del Estado, nº 102 (29 de abril de 1986). Disponible en:
<https://www.boe.es/boe/dias/1986/04/29/pdfs/A15207-15224.pdf>
- Ley 33/2011, de 4 de octubre, General de Salud Pública. Boletín Oficial del Estado, nº 240, (5 de octubre de 2011). Disponible en:
<https://www.boe.es/buscar/pdf/2011/BOE-A-2011-15623-consolidado.pdf>
- Páramo-Rodríguez, L., Cavero-Carbonell, C., Guardiola-Villarrog, S., López-Maside, A., Sanjuán, M. E. G., & Zurriaga, Ó. (2023). Demora diagnóstica en enfermedades raras: entre el miedo y la resiliencia. *Gaceta Sanitaria*, 37, 102272. Disponible en:
<https://doi.org/10.1016/j.gaceta.2022.102272>

- Plan Integral de Atención a la Mujer (PIAM). Murcia: Consejería de Sanidad y Política Social. Servicio Murciano de Salud; 2012. Disponible en:
https://www.murciasalud.es/recursos/ficheros/266164-PIAM_2012_rev.pdf
- Programa de atención al niño y al adolescente: guía de apoyo al programa (PANA). Murcia: Dirección General de Salud Pública. Consejería de Sanidad; 2007. Disponible en:
https://www.murciasalud.es/recursos/ficheros/109845-109845-guia_pediatras_todo.pdf

Atención sanitaria

- Cuidados paliativos pediátricos en el Sistema Nacional de Salud: criterios de atención. Madrid: Ministerio de Sanidad y Consumo; 2014. Disponible en:
https://www.sanidad.gob.es/areas/calidadAsistencial/estrategias/cuidadosPaliativos/docs/01-Cuidados_Paliativos_Pediatricos_SNS.pdf
- Por un modelo sanitario para la atención a las personas con Enfermedades Raras en las Comunidades Autónomas (Estudio ENSERio2). Madrid: Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER); 2013. Disponible en:
https://www.enfermedades-raras.org/sites/default/files/2021-12/estudio_enserio2_feder_def_1.pdf
- Real Decreto 1302/2006, de 10 de noviembre, por el que se establecen las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los centros, servicios y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud (BOE núm. 270, de 11 de noviembre).
<https://www.boe.es/eli/es/rd/2006/11/10/1302>
- Real Decreto 81/2014, de 7 de febrero, por el que se establecen normas para garantizar la asistencia sanitaria transfronteriza, y por el que se modifica el Real Decreto 1718/2010, de 17 de diciembre, sobre receta médica y órdenes de dispensación. Boletín Oficial del Estado, nº 34 (8 de febrero de 2014). Disponible en:
<https://www.boe.es/boe/dias/2014/02/08/pdfs/BOE-A-2014-1331.pdf>
- Reglamento (CE) n.º 883/2004, de 29 de abril de 2004, del Parlamento Europeo y Consejo sobre la coordinación de los sistemas de seguridad social. (DOUE DE 30 DE ABRIL DE 2004). Disponible en:
<https://www.boe.es/doue/2004/166/L00001-00123.pdf>
- García-Ribes M, Gaité L. El médico de familia ante las EE. RR.: un nuevo desafío para la coordinación asistencial. Aten Primaria. 2005; 36, 243.
- 2014/286/UE: Decisión Delegada de la Comisión, de 10 de marzo de 2014, por la que se establecen los criterios y las condiciones que las redes europeas de referencia y los prestadores de asistencia sanitaria que deseen ingresar en las redes europeas de referencia deben cumplir Texto pertinente a efectos del EEE (DO L147/72 de 17.5.2014). Disponible en:
<https://www.boe.es/doue/2014/147/L00071-00078.pdf>

Terapias

- Bel Prieto E, Bonet Clos, Posada de la Paz M. Las EE. RR. y los medicamentos huérfanos en España: el Grupo de investigación Terapéutica de Enfermedades Raras (GITER) de la Red epidemiológica para la investigación de Enfermedades Raras (REpIER). Cienc Tecnol Pharm 2005; 15(1): 33-42. Disponible en:
<https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=1171614>
- Comisión Regional Farmacia y terapéutica de la Región de Murcia. Murcia: Consejería de Sanidad de la Región de Murcia. Disponible en:
<http://www.murciasalud.es/pagina.php?id=285307&expand=1>

- Directiva 2003/94/CE de la Comisión, de 8 de octubre de 2003, por la que se establecen los principios y directrices de las prácticas correctas de fabricación de los medicamentos de uso humano y de los medicamentos en investigación de uso humano (DO L262/22 14.10.2003). Disponible en:
<https://www.boe.es/doue/2003/262/L00022-00026.pdf>
- Directiva 93/42/CEE del Consejo, de 14 de junio de 1993, relativa a los productos sanitarios (DO L 169 de 12.7.1993, pp. 1-43). Disponible en:
<https://www.boe.es/doue/1993/169/L00001-00043.pdf>
- Directiva 2001/83/CE del Parlamento Europeo y del Consejo de 6 de noviembre de 2001 por la que se establece un código comunitario sobre medicamentos para uso humano. (DOUE DE 28 DE NOVIEMBRE DE 2001). Disponible en:
<https://www.boe.es/doue/2001/311/L00067-00128.pdf>
- Ley 29/2006, de 26 de julio, de garantías y uso racional de los medicamentos y productos sanitarios. Boletín Oficial del Estado, nº 178 (27 de julio de 2006). Disponible en:
<https://www.boe.es/eli/es/l/2006/07/26/29/con>
- Real Decreto 1015/2009, de 19 de junio, por el que se regula la disponibilidad de medicamentos en situaciones especiales (BOE núm. 174, de 20 de julio). Disponible en:
<https://www.boe.es/eli/es/rd/2009/06/19/1015>
- Real Decreto 824/2010, de 25 de junio, por el que se regulan los laboratorios farmacéuticos, los fabricantes de principios activos de uso farmacéutico y el comercio exterior de medicamentos y medicamentos en investigación (BOE núm. 165, de 8 de julio). Texto consolidado. Última modificación: 19 de octubre de 2013. Disponible en:
<https://www.boe.es/eli/es/rd/2010/06/25/824/con>
- Real Decreto 477/2014, de 13 de junio, por el que se regula la autorización de medicamentos de terapia avanzada de fabricación no industrial (BOE núm. 144, de 14 de junio).
<https://www.boe.es/eli/es/rd/2014/06/13/477>
- Real Decreto 1591/2009, de 16 de octubre, por el que se regulan los productos sanitarios (BOE núm. 268, de 6 de noviembre).
<https://www.boe.es/eli/es/rd/2009/10/16/1591>
- Reglamento (CE) nº 141/2000 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 16 de diciembre de 1999, sobre medicamentos huérfanos (DO L 18 de 22.1.2000, pp. 1-5), modificado por Reglamento (CE) nº 596/2009, del Parlamento Europeo y del Consejo de 18 de junio de 2009 (DO L 188, 18.7.2009, p.14).
<https://www.boe.es/doue/2000/018/L00001-00005.pdf>
- Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización (BOE núm. 222, de 16 de septiembre). Texto consolidado: última modificación: 8 de julio de 2015.
<https://www.boe.es/eli/es/rd/2006/09/15/1030/con>
- Real Decreto 1345/2007, de 11 de octubre, por el que se regula el procedimiento de autorización, registro y condiciones de dispensación de los medicamentos de uso humano fabricados industrialmente. Boletín Oficial del Estado, nº 267 (7 de noviembre de 2007).
<https://www.boe.es/eli/es/rd/2007/10/11/1345>
- Reglamento (CE) No 1394/2007 del Parlamento Europeo y del Consejo de 13 de noviembre de 2007 sobre medicamentos de terapia avanzada y por el que se modifican la Directiva 2001/83/CE y el Reglamento (CE) no 726/2004. (DOUE DE 10 DE DICIEMBRE DE 2012)
<https://www.boe.es/doue/2007/324/L00121-00137.pdf>
- Real Decreto 223/2004, de 6 de febrero, por el que se regulan los ensayos clínicos con medicamentos. Boletín Oficial del Estado, nº 33 (7 de febrero de 2004).
<https://www.boe.es/eli/es/rd/2004/02/06/223/con>

Atención sociosanitaria

- Centro de Referencia Estatal de Enfermedades Raras. Burgos: Instituto de Mayores y Servicios Sociales. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad; 2015. Disponible en:
<https://imserso.es/el-imserso/calidad/cartas-servicios/centro-referencia-estatal-atencion-personas-enfermedades-raras-crear>
- Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER). Instituto de Salud Carlos III. Ministerio de Ciencia e Innovación. Disponible en:
<https://www.ciberer.es/>
- Del Barrio JA, Castro A. Infraestructura y recursos de apoyo social, educativo y sanitario en las EE. RR. An Sist Sanit Navar. 2007;30(2)153-163. Disponible en:
<https://scielo.isciii.es/pdf/asisna/v31s2/original11.pdf>
- Federación Estatal de Asociaciones de Profesionales de Atención Temprana (GAT) Libro blanco de Atención Temprana. Madrid: Real Patronato sobre Discapacidad. Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales; 2000. Disponible en:
<http://www.gat-atenciontemprana.org/>
- Ley 16/2003, de 28 de mayo, de cohesión y calidad del Sistema Nacional de Salud. Boletín Oficial del Estado, nº. 128 (29/05/2003). Disponible en:
<https://www.boe.es/eli/es/l/2003/05/28/16/con>
- Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia (BOE núm. 299, de 15 de diciembre). Texto consolidado: última modificación: 30 de octubre de 2015. Disponible en:
<https://www.boe.es/eli/es/l/2006/12/14/39/con>
- Ley 51/2003, de 2 de diciembre, de Igualdad de Oportunidades, No Discriminación y Accesibilidad Universal de las Personas con Discapacidad (LIONDAU). Boletín Oficial del Estado, nº 289, (3 de diciembre de 2003). Disponible en:
<https://www.boe.es/eli/es/l/2003/12/02/51/con>
- Libro Blanco de Atención a las Personas en situación de Dependencia e España (2004). Edita: Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales. Secretaría de Estado de Servicios Sociales, Familias y Discapacidad. Instituto de Mayores y Servicios Sociales (IMSERSO). Disponible en:
<https://imserso.es/documents/20123/133745/libroblanco.pdf/77b5f39f-5e13-6de9-88ed-fd5e0b2b1386>
- Libro Blanco de Coordinación Socio-sanitaria. Madrid: Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad; 2011. Disponible en:
<https://imserso.es/documents/20123/133745/asociosanitaria2011.pdf/39754f61-9786-1d90-d704-c8d3ef162706>
- Real Decreto 174/2011, de 11 de febrero, por el que se aprueba el baremo de valoración de la situación de dependencia establecido por la Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia. Boletín Oficial del Estado, nº 42, (18 de febrero de 2011). Disponible en:
<https://www.boe.es/eli/es/rd/2011/02/11/174>

Abreviaturas y acrónimos

2M3HBA	Aciduria 2-metil-3-hidroxi-butírica
2MBG	Deficiencia de 2-metilbutirilglicinuria
3-MCCD	Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa
3MGA	Aciduria 3-metilglutacónica
AEMPS	Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios
AE	Atención Especializada
AF	Anemia falciforme
AME	Atrofia medular espinal
AMM/AP	Acidemia propiónica, metilmalónica
AP	Atención Primaria
ARG	Argininemia
ASEM	Federación Española de Enfermedades Neuromusculares
ASLD	Aciduria argininosuccínica
BBPP	Buenas Prácticas
BDCAP	Base de Datos Clínicos de Atención Primaria
BTD	Déficit de biotinidasa
CACTD	Deficiencia de carnitina/acilcarnitina traslocasa
CAMSE	Consejo Asesor de Medicamentos en Situaciones Especiales
CAPDI	Centro Coordinador de Atención Primaria para el Desarrollo Infantil
CC. AA.	Comunidades Autónomas y Ciudades con Estatuto de Autonomía
CCOAFI	Comisión Central para la Optimización y Armonización Farmacoterapéutica
CIBER	Centro de Investigación Biomédica en Red
CIBERER	Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras
CIT I, CIT II	Citrulinemia tipo I y II
CPT I, CPT II	Déficit de carnitina palmitoil transfeasa tipo I y tipo II
CREER	Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias
CSP	Comisión de Salud Pública
CSUR	Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud
CTD	Déficit de transportador de carnitina
CUD	Deficiencia primaria de carnitina
DB	Déficit de biotinidasa
DGP	Diagnóstico Genético Preimplantacional
EAPN	Estrategia de Atención al Parto Normal
EE. RR.	Enfermedades Raras
EGC	Enfermeras Gestoras de Casos
EMA	Agencia Europea del Medicamento

EPF	Enfermedades Poco Frecuentes
EPSP	Estrategia de Promoción de la Salud y Prevención
ERN	Redes Europeas de Referencia (European Reference Networks)
FEDER	Federación Española de Enfermedades Raras
FQ	Fibrosis quística
GA-I	Acidemia glutárica tipo I
GALK-D	Galactosemia por deficiencia de galactoquinasa
GALT-D	Galactosemia por deficiencia de galactosa-1-fosfato uridiltransferasa
HC	Hipotiroidismo congénito
HCY	Homocistinuria
HFA	Hiperfenilalaninemias/Defectos cofactor de tetrahidrobiopterina
HMG-CoALD	Aciduria 3-hidroxi 3-metilglutárica
HSC	Hiperplasia suprarrenal congénita
IBG	Isobutilglicinuria
IDCG	Inmunodeficiencia combinada grave
IIER	Instituto de Investigación de Enfermedades Raras
ISCH	Instituto de Salud Carlos III
IVA	Acidemia isovalérica
KTD	Déficit de Ketotilasa
LCHADD	Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga
MADD	Deficiencia múltiple de acil-CoA deshidrogenasa
MAL	Aciduria malónica
MAPER	Mapa de Recursos para Enfermedades Raras en España
MCADD	Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media
MCD	Deficiencia múltiple de carboxilasa
MET	Hipermetioninemia
MERS	Programa de Medicamentos sujetos a Evaluación de Resultados en Salud
MIR	Médico/a Interno Residente
MM	Enfermedades Minoritarias (Malalties Minoritàries)
MMA	Acidemia metilmalónica
MSUD	Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce
PA	Acidemia propiónica
PAPER	Plan de Atención a las Personas Afectadas por Enfermedades Raras en Andalucía
PASAR	Programa de Atención a la Salud Afectivo-sexual y Reproductiva
PCN	Programa de Cribado Neonatal
PIAM	Programa Integral de Atención a la Mujer
PIER	Plan Integral de Enfermedades Raras
PKU	Fenilcetonuria
PRTR	Plan de Recuperación, Transformación y Resiliencia

RAE-CMBD	Registro de Actividad de Atención Sanitaria Especializada-Conjunto Mínimo Básico de Datos
RAER	Registros Autonómicos de EE. RR.
RedETS	Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías Sanitarias
REEC	Registro Español de Estudios Clínicos
ReeR	Registro Estatal de Enfermedades Raras
REGCESS	Registro General de Centros, Servicios y Establecimientos Sanitarios
REMIN	Registro de Enfermedades Minoritarias
RERCyL	Registro de Enfermedades Raras de Castilla y León
RERNA	Registro Poblacional de Enfermedades Raras de Navarra
SCADD	Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta
SCID	Inmunodeficiencia combinada grave
SERMAS	Servicio Madrileño de Salud
SIAP	Sistema de Información de Atención Primaria
SIER	Sistema de Información sobre Enfermedades Raras
SIFCO	Sistema de Información del Fondo de Cohesión
SIOER	Servicio de Información y Orientación de EE. RR.
SNS	Sistema Nacional de Salud
SNS-O	Servicio Navarro de Salud Osasunbidea
TFPD	Deficiencia de la proteína trifuncional
TPNI	Test Prenatal No Invasivo
TYR-I, TYR-II, TIR-III	Tirosinemia tipo I, II y III
VLCAAD	Deficiencia de Acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga
XUEC	Redes de Unidades de Experiencia Clínica

Anexos

A. Fichas técnicas de indicadores

Código del Indicador. Título del Indicador.
Descripción: Descripción detallada del indicador.
Justificación: Razones para la inclusión del indicador.
Categoría del indicador: De estructura/De proceso/De resultado. Se entiende por estructura la medición de aspectos relacionados con los recursos tecnológicos, humanos u organizativos necesarios para la práctica asistencial, así como la disponibilidad de protocolos. Los indicadores de proceso evalúan la manera en la que se desarrolla la práctica asistencial, realizada con los recursos disponibles, protocolos y evidencia científica. Los indicadores de resultado expresan las consecuencias del proceso asistencial, en términos de complicaciones, mortalidad, ocasiones perdidas, fallos de circuitos, calidad de vida, etc.
Indicador de respuesta/Fórmula de cálculo/Explicación de términos: Descripción de la forma de obtención del indicador. Cuando proceda, explicación y/o aclaraciones sobre la forma de cálculo del indicador.
Población: Grupos poblacionales que incluye.
Fuente de datos: Procedencia de los datos que refleja el indicador.
Desagregación: Forma de segmentación del indicador.
Periodicidad de medición: Frecuencia de actualización del valor del indicador.
Estándar: Nivel deseable de cumplimiento del indicador.
Indicaciones adicionales y referencias: En caso de resultar oportuno, se describirán en este apartado aclaraciones e información complementaria y vínculos donde consultar la información incluida.

Línea estratégica 1: Información sobre EE. RR.

Sublínea estratégica 1.1.: Información sobre EE. RR. y recursos disponibles

Objetivo 1: Habilitar la información sobre los recursos disponibles para la atención a las personas con EE. RR. y sus familias

O1.1 CC. AA. con información disponible para las personas con EE. RR. y sus familiares.
Descripción: Porcentaje (%) del total de CC. AA. que refieren tener información sobre EE. RR. a disposición de los pacientes y/o de sus familiares, según indican en el cuestionario de evaluación de la estrategia de EE. RR. del SNS enviado a las CC. AA.
Justificación: Conocer la información disponible para pacientes y sus familiares.
Categoría del indicador: De estructura.
Indicador de respuesta: Sí/No.
Fórmula de cálculo: [a]/b] * 100. a) Número de CC. AA. que responden afirmativamente (Si) a la pregunta 1 del cuestionario. b) Número total de CC. AA. (19).
Población: No aplicable.
Fuente de datos: Cuestionario.
Desagregación: CC. AA.
Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.
Estándar: 100%.
Indicaciones adicionales y referencias:
O1.2 CC. AA. con información médico-científica disponible para personas con EE. RR. y sus familiares.
Descripción: Porcentaje (%) del total de CC. AA. que refieren tener información médico-científica sobre EE. RR. a disposición de los pacientes y/o de sus familiares, según indican en el cuestionario de evaluación de la estrategia de EE. RR. del SNS enviado a las CC. AA.
Justificación: Conocer la información disponible para pacientes y sus familiares.
Categoría del indicador: De estructura.
Indicador de respuesta: Sí/No.
Fórmula de cálculo: [a]/b] * 100. a) Número absoluto de CC. AA. que responden afirmativamente (Si) a la primera opción de la pregunta 1.1 del cuestionario. b) Número total de CC. AA. (19).
Población: No aplicable.
Fuente de datos: Cuestionario.
Desagregación: CC. AA.
Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.
Estándar: 100%.
Indicaciones adicionales y referencias:

O1.3 CC. AA. con información sociosanitaria disponible para personas con EE. RR. y sus familiares.

Descripción: Porcentaje (%) del total de CC. AA. que refieren tener información sociosanitaria sobre EE. RR. a disposición de los pacientes y/o de sus familiares, según indican en el cuestionario de evaluación de la estrategia de EE. RR. del SNS enviado a las CC. AA.

Justificación: Conocer la información disponible para pacientes y sus familiares.

Categoría del indicador: De estructura.

Indicador de respuesta: Sí/No.

Fórmula de cálculo:

$[a/b] * 100.$

a) Número absoluto de CC. AA. que responden afirmativamente (Si) a la segunda opción de la pregunta 1.1 del cuestionario.

b) Número total de CC. AA. (19).

Población: No aplicable.

Fuente de datos: Cuestionario.

Desagregación: CC. AA.

Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.

Estándar: 100%.

Indicaciones adicionales y referencias:

O1.4 CC. AA. con información sobre atención sanitaria (atención temprana, rehabilitación y otros) disponible para personas con EE. RR. y sus familiares.

Descripción: Porcentaje (%) del total de CC. AA. que refieren tener información de la atención sanitaria (incluidos los servicios de atención temprana, rehabilitación y otros) que prestan a las EE. RR. a disposición de los pacientes y/o de sus familiares, según indican en el cuestionario de evaluación de la estrategia de EE. RR. del SNS enviado a las CC. AA.

Justificación: Conocer la información disponible para pacientes y sus familiares.

Categoría del indicador: De estructura.

Indicador de respuesta: Sí/No.

Fórmula de cálculo:

$[a/b] * 100.$

a) Número absoluto de CC. AA. que responden afirmativamente (Si) a la tercera opción de la pregunta 1.1 del cuestionario.

b) Número total de CC. AA. (19).

Población: No aplicable.

Fuente de datos: Cuestionario.

Desagregación: CC. AA.

Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.

Estándar: 100%.

Indicaciones adicionales y referencias:

O1.5 CC. AA. con página web específica con información para personas con EE. RR. a y sus familiares.

Descripción: Porcentaje (%) del total de CC. AA. que refieren tener una página web específica con la información disponible sobre EE. RR. para los pacientes y/o de sus familiares, según indican en el cuestionario de evaluación de la estrategia de EE. RR. del SNS enviado a las CC. AA.

Justificación: Conocer la información disponible para pacientes y sus familiares.

Categoría del indicador: De estructura.

Indicador de respuesta: Sí/No.
Fórmula de cálculo: [a]/b]] * 100. a) Número absoluto de CC. AA. que responden afirmativamente (Si) a la primera opción de la pregunta 1.2 del cuestionario. b) Número total de CC. AA. (19).
Población: No aplicable.
Fuente de datos: Cuestionario.
Desagregación: CC. AA.
Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.
Estándar: 50%.
Indicaciones adicionales y referencias:

O1.6 CC. AA. con información disponible para personas con EE. RR. y sus familiares (ej.: folletos, libros, etc.), en sus centros sanitarios.

Descripción: Porcentaje (%) del total de CC. AA. que refieren tener folletos, libros, etc., disponibles en los centros sanitarios con información sobre EE. RR. para los pacientes y/o de sus familiares, según indican en el cuestionario de evaluación de la estrategia de EE. RR. del SNS enviado a las CC. AA.
Justificación: Conocer la información disponible para pacientes y sus familiares.
Categoría del indicador: De estructura.
Indicador de respuesta: Sí/No.
Fórmula de cálculo: [a]/b]] * 100. a) Número absoluto de CC. AA. que responden afirmativamente (Si) a la segunda opción de la pregunta 1.2 del cuestionario. b) Número total de CC. AA. (19).
Población: No aplicable.
Fuente de datos: Cuestionario.
Desagregación: CC. AA.
Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.
Estándar: 100%.
Indicaciones adicionales y referencias:

O1.7 CC. AA. que realizan charlas formativas y/o conferencias para ofrecer información para personas con EE. RR. y sus familiares.

Descripción: Porcentaje (%) del total de CC. AA. que refieren realizar charlas formativas y/o conferencias sobre EE. RR. dirigidas a los pacientes y/o a sus familiares, según indican en el cuestionario de evaluación de la estrategia de EE. RR. del SNS enviado a las CC. AA.
Justificación: Conocer la información disponible para pacientes y sus familiares.
Categoría del indicador: De estructura.
Indicador de respuesta: Sí/No.
Fórmula de cálculo: [a]/b]] * 100. a) Número absoluto de CC. AA. que responden afirmativamente (Si) a la cuarta y/o quinta opciones de la pregunta 1.2 del cuestionario. b) Número total de CC. AA. (19).
Población: No aplicable.

Fuente de datos: Cuestionario.
Desagregación: CC. AA.
Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.
Estándar: 100%.
Indicaciones adicionales y referencias:

Sublínea estratégica 1.2.: Registros

Objetivo 2: Obtener la información epidemiológica necesaria que permita el desarrollo de políticas sociales, sanitarias y de investigación

02.1 CC. AA. con registro poblacional o sistema autonómico de información de EE. RR. en 2022.
Descripción: Porcentaje (%) del total de CC. AA. que refieren tener un registro poblacional o sistema autonómico de información de EE. RR. en el año 2022, según indican en el cuestionario de evaluación de la estrategia de EE. RR. del SNS enviado a las CC. AA.
Justificación: Conocer información sobre los registros de EE. RR. que se dispone.
Categoría del indicador: De estructura.
Indicador de respuesta: Sí/No.
Fórmula de cálculo: $[a/b] * 100.$ a) Número de CC. AA. que responden afirmativamente (Sí) a la primera opción de la pregunta 2 del cuestionario. b) Número total de CC. AA. (19).
Población: No aplicable.
Fuente de datos: Cuestionario.
Desagregación: CC. AA.
Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.
Estándar: 100%.
Indicaciones adicionales y referencias:

02.2 CC. AA. que han participado en 2022 en el envío de datos al ReeR.
Descripción: Porcentaje (%) del total de CC. AA. que refieren haber participado en el año 2022 en el envío de datos al ReeR, según indican en el cuestionario de evaluación de la estrategia de EE. RR. del SNS enviado a las CC. AA.
Justificación: Conocer información sobre los registros de EE. RR. que se dispone.
Categoría del indicador: De estructura.
Indicador de respuesta: Sí/No.
Fórmula de cálculo: $[a/b] * 100.$ a) Número de CC. AA. que responden afirmativamente (Sí) a la pregunta 3 del cuestionario. b) Número total de CC. AA. (19).
Población: No aplicable.
Fuente de datos: Cuestionario.
Desagregación: CC. AA.
Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.
Estándar: 100%.
Indicaciones adicionales y referencias:

O2.3 CC. AA. que no han participado en el envío de datos al ReeR en 2022, pero están llevando a cabo acciones para favorecer la implementación del ReeR.

Descripción: Porcentaje (%) del total de CC. AA. que refieren no haber participado en el año 2022 en el envío de datos al ReeR y que están llevando a cabo acciones para favorecer la implementación del ReeR, según indican en el cuestionario de evaluación de la estrategia de EE. RR. del SNS enviado a las CC. AA.

Justificación: Conocer información sobre los registros de EE. RR. que se dispone.

Categoría del indicador: De estructura.

Indicador de respuesta: Sí/No.

Fórmula de cálculo:

$[a/b] * 100.$

a) Número de CC. AA. que responden negativamente (No) a la pregunta 3 del cuestionario y, por tanto, contestan las preguntas 3.1 a 3.3. del cuestionario.

b) Número total de CC. AA. que no han participado en el envío de datos al ReeR en 2022 (6).

Población: No aplicable.

Fuente de datos: Cuestionario.

Desagregación: CC. AA.

Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.

Estándar: 100%.

Indicaciones adicionales y referencias:

O2.4 Ingresos hospitalarios de pacientes con EE. RR. (del listado prototipo) por procedencia.

Descripción: Número total de ingresos hospitalarios de pacientes según el RAE-CMBD que tienen alguna enfermedad rara de las recogidas en el listado prototipo durante el período 2016 a 2020, por procedencia del contacto.

Categoría del indicador: De proceso.

Justificación: Conocer la procedencia de los pacientes con EE. RR. que ingresan en las distintas áreas hospitalarias es útil para planificar y distribuir eficientemente los recursos sanitarios dedicados a dichas patologías y orientar las políticas sanitarias.

Fórmula de cálculo: Número absoluto de contactos que ingresan en el hospital con diagnóstico principal o secundario de alguna enfermedad rara registradas en el RAE-CMBD durante el periodo 2016 a 2020.

Población: Todas las personas sin restricción de edad o sexo.

Fuente de datos: Registro de Actividad de Atención Especializada (RAE-CMBD).

Desagregación: Procedencia de los contactos.

Periodicidad de medición: Anual.

Estándar: No aplicable.

Indicaciones adicionales y referencias:

- Según el Real Decreto 69/2015, que modifica el modelo de datos del Conjunto Mínimo Básico de Datos de las Altas Hospitalarias, el RAE-CMBD a partir de 2016 incluye a aquellos pacientes que ingresan en cualquier área de hospitalización, hospital de día, gabinetes de técnicas y procedimientos de alta complejidad y urgencias, tanto en el sector público como en el sector privado. El presente indicador incluye de forma agregada bajo el concepto de "ingresos hospitalarios" todas las altas con independencia de si se trata de ingresos en planta de hospitalización, en hospital del día, en gabinetes de técnicas y procedimientos de alta complejidad o en urgencias.

- Las procedencias de los contactos recogidas en el RAE-CMBD incluyen: 10_Atención Primaria; 21_Servicios del propio hospital: Urgencias; 22_Servicios del propio hospital: Cirugía ambulatoria; 23_Servicios del propio hospital: Hospital de día médico; 24_Servicios del propio hospital: Hospitalización; 25_Servicios del propio hospital: Hospitalización a domicilio; 26_Servicios del propio hospital: Procedimientos de especial complejidad; 27_Servicios del propio hospital: Consultas; 28_Otros servicios; 30_Servicios de otro hospital/centro sanitario; 40_Por iniciativa del paciente; 50_Emergencias médicas; 60_Centro socio-sanitario; 70_Por orden judicial; 80_Otros; 90_Desconocido.

02.5 Altas hospitalarias de pacientes con EE. RR. por cada 10.000 habitantes.

Descripción: Número de altas hospitalarias de pacientes según el RAE-CMBD que tienen alguna enfermedad rara de las recogidas en el listado prototipo durante el período 2016 a 2020, por cada 10.000 habitantes.

Categoría del indicador: De proceso.

Justificación: Conocer los servicios a cargo de los que ingresan, el destino al alta y la continuidad asistencial de los pacientes con EE. RR. es útil para planificar y distribuir eficientemente los recursos sanitarios dedicados a dichas patologías y orientar las políticas sanitarias.

Fórmula de cálculo:

$[a/b] * 10.000.$

a) Número absoluto de altas hospitalarias con diagnóstico principal o secundario de alguna enfermedad rara registradas en el RAE-CMBD durante el periodo 2016 a 2020.

b) Población total registrada en el Padrón Municipal a fecha de 1 de enero del año correspondiente.

Población: Total de personas sin restricción de edad o sexo.

Fuente de datos: Registro de Actividad de Atención Especializada (RAE-CMBD).

Desagregación:

Servicio Hospitalario.

Tipo de Alta.

Tipo de Continuidad Asistencial Enfermedad.

Sexo del paciente.

Año del alta.

Edad del paciente.

Periodicidad de medición: Anual.

Estándar: No aplicable.

Indicaciones adicionales y referencias:

- Según el Real Decreto 69/2015, que modifica el modelo de datos del Conjunto Mínimo Básico de Datos de las Altas Hospitalarias, el RAE-CMBD a partir de 2016 incluye a aquellos pacientes que ingresan en cualquier área de hospitalización, hospital de día, gabinetes de técnicas y procedimientos de alta complejidad y urgencias, tanto en el sector público como en el sector privado. El presente indicador incluye de forma agregada bajo el concepto de "altas hospitalarias" todas las altas con independencia de si se trata de ingresos en planta de hospitalización, en hospital del día, en gabinetes de técnicas y procedimientos de alta complejidad o en urgencias.

- Los Servicios Hospitalarios recogidos en el RAE-CMBD incluyen: ACL (Análisis Clínicos); ACV (Angiología y Cirugía Vasc.); ADM (Admisión y doc. Clínica); ALG (Alergología); ANR (Anestesia y Reanimación); APA (Anatomía Patológica); BCS (Banco de Sangre); BIO (Bioquímica Clínica); CAR (Cardiología); CCA (Cirugía Cardiaca); CCI (Cirugía Cardiaca Infantil); CIR (Cirugía General y Digestiva); CMF (Cirugía Maxilofacial); CPE (Cirugía Pediátrica); CPL (Cirugía Plástica y Repar.); CTO (Cirugía Torácica); DCL (Documentación Clínica); DER (Dermatología); DIE (Dietética); DIG (Digestivo); END (Endocrinología); EST (Estomatología); FAC (Farmacología Clínica); FAR (Farmacia); GEN (Genética); GRT (Geriatría); HEL (Hematología Laboratorio); HEM (Hematología Clínica); INF (Enfermedades infecciosas); INM (Inmunología); LAB (Laboratorios); LIT (Litotricia); MFC (Medicina Familiar y Comunitaria); MIC (Microbiología y Parasit.); MIN (Medicina Intensiva Neonatal); MIP (Medicina Intensiva Pediat.); MIR (Medicina Interna); MIV (Medicina Intensiva); MNU (Medicina Nuclear); MPR (Medicina Preventiva); NEF (Nefrología); NEO (Neonatología); NFC (Neurofisiología Clínica); NML (Neumología); NRC (Neurocirugía); NRL (Neurología); OBG (Obstetricia y Ginecología); OFT (Oftalmología); ONC (Oncología Médica); ONR (Oncología Radio-terápica); ORL (Otorrinolaringología); OTR (Otros); PED (Pediatria); PSQ (Psiquiatría); RAD (Radiología); RAI (Radiología Intervencionista); RDT (Radioterapia); REH (Rehabilitación); REU (Reumatología); TRA (Traumatología y C. Ortopédica); UCE (Unidad de Corta Estancia); UCP (Unidad de Cuidados Paliativos); UCR (Unidad de Coronaria); UDO (Unidad del Dolor); UHD (Unidad de Hemodiálisis); ULE (Unidad de Larga Estancia); ULM (Unidad de Lesionados Medulares); URG (Urgencia); URH (Unidad de Reproducción Humana); URO (Urología); USO (Unidad del Sueño); UTR (Unidades de Extrac. y Trasplantes); UTX (Unidad de Desintoxicación).

- Los tipos de alta hospitalaria que recoge el RAE-CMBD incluyen: Domicilio, Traslado a otro Hospital, Alta Voluntaria, Éxito, Traslado a Centros Socios, Otros, Desconocido.

- Los tipos de continuidad asistencial que recoge en RAE-CMBD incluyen: Ingreso en hospitalización en el propio hospital, Hospitalización a domicilio, Hospital de día médico, Urgencias, Consultas. Otros.

02.6 Altas hospitalarias por enfermedad con respecto al total de altas.

Descripción: Porcentaje (%) de altas hospitalarias por enfermedad según el RAE-CMBD que tienen alguna enfermedad rara de las recogidas en el listado prototipo durante el período 2016 a 2020, respecto al total de altas hospitalarias por enfermedad rara.

Categoría del indicador: De proceso.

Justificación: Conocer los servicios a cargo de los que ingresan, el destino al alta y la continuidad asistencial de los pacientes con enfermedades raras es útil para planificar y distribuir eficientemente los recursos sanitarios dedicados a dichas patologías y orientar las políticas sanitarias.

Fórmula de cálculo:

$[a/b] * 100.$

a) Número de altas hospitalarias con diagnóstico principal o secundario de alguna enfermedad rara registradas en el RAE-CMBD durante el periodo 2016 a 2020, según enfermedad.

b) Número total de altas hospitalarias con diagnóstico principal o secundario de alguna enfermedad rara registradas en el RAE-CMBD durante el periodo 2016 a 2020.

Población: Todas las personas sin restricción de edad o sexo.

Fuente de datos: Registro de Actividad de Atención Especializada (RAE-CMBD).

Desagregación:

Año del alta.

Servicio Hospitalario.

Sexo del paciente.

Edad del paciente.

Periodicidad de medición: Anual.

Estándar: No aplicable.

Indicaciones adicionales y referencias:

- Según el Real Decreto 69/2015, que modifica el modelo de datos del Conjunto Mínimo Básico de Datos de las Altas Hospitalarias, el RAE-CMBD a partir de 2016 incluye a aquellos pacientes que ingresan en cualquier área de hospitalización, hospital de día, gabinetes de técnicas y procedimientos de alta complejidad y urgencias, tanto en el sector público como en el sector privado. El presente indicador incluye de forma agregada bajo el concepto de "altas hospitalarias" todas las altas con independencia de si se trata de ingresos en planta de hospitalización, en hospital del día, en gabinetes de técnicas y procedimientos de alta complejidad o en urgencias.

- Los Servicios Hospitalarios recogidos en el RAE-CMBD incluyen: ACL (Análisis Clínicos); ACV (Angiología y Cirugía Vasc.); ADM (Admisión y doc. Clínica); ALG (Alergología); ANR (Anestesia y Reanimación); APA (Anatomía Patológica); BCS (Banco de Sangre); BIO (Bioquímica Clínica); CAR (Cardiología); CCA (Cirugía Cardíaca); CCI (Cirugía Cardíaca Infantil); CIR (Cirugía General y Digestiva); CMF (Cirugía Maxilofacial); CPE (Cirugía Pediátrica); CPL (Cirugía Plástica y Repar.); CTO (Cirugía Torácica); DCL (Documentación Clínica); DER (Dermatología); DIE (Dietética); DIG (Digestivo); END (Endocrinología); EST (Estomatología); FAC (Farmacología Clínica); FAR (Farmacia); GEN (Genética); GRT (Geriatría); HEL (Hematología Laboratorio); HEM (Hematología Clínica); INF (Enfermedades infecciosas); INM (Inmunología); LAB (Laboratorios); LIT (Litotricia); MFC (Medicina Familiar y Comunitaria); MIC (Microbiología y Parasit.); MIN (Medicina Intensiva Neonatal); MIP (Medicina Intensiva Pediátr.); MIR (Medicina Interna); MIV (Medicina Intensiva); MNU (Medicina Nuclear); MPR (Medicina Preventiva); NEF (Nefrología); NEO (Neonatología); NFC (Neurofisiología Clínica); NML (Neumología); NRC (Neurocirugía); NRL (Neurología); OBG (Obstetricia y Ginecología); OFT (Oftalmología); ONC (Oncología Médica); ONR (Oncología Radioterápica); ORL (Otorrinolaringología); OTR (Otros); PED (Pediatria); PSQ (Psiquiatría); RAD (Radiología); RAI (Radiología Intervencionista); RDT (Radioterapia); REH (Rehabilitación); REU (Reumatología); TRA (Traumatología y C. Ortopédica); UCE (Unidad de Corta Estancia); UCP (Unidad de Cuidados Paliativos); UCR (Unidad de Coronaria); UDO (Unidad del Dolor); UHD (Unidad de Hemodiálisis); ULE (Unidad de Larga Estancia); ULM (Unidad de Lesionados Medulares); URG (Urgencia); URH (Unidad de Reproducción Humana); URO (Urología); USO (Unidad del Sueño); UTR (Unidades de Extrac. y Trasplantes); UTX (Unidad de Desintoxicación).

02.7 Pacientes con EE. RR. que ingresan en UVI.

Descripción: Número total de pacientes con EE. RR. del listado prototipo del RAE-CMBD que han ingresado en alguna UVI durante el período de 2016 a 2020, por enfermedad.

Categoría del indicador: De proceso.

Justificación: Conocer el número de ingresos que requieren de cuidados intensivos es útil para planificar y distribuir eficientemente los recursos sanitarios en esa área hospitalaria dedicados a dichas patologías y orientar las políticas sanitarias.

Fórmula de cálculo: Número absoluto de pacientes con diagnóstico principal o secundario de alguna de las EE. RR. del listado prototipo del RAE-CMBD que han ingresado en alguna UVI durante el período de 2016 a 2020.

Población: Todas las personas sin restricción de edad o sexo.

Fuente de datos: Registro de Actividad de Atención Especializada (RAE-CMBD).

Desagregación:
Enfermedad.

Periodicidad de medición: Anual.

Estándar: No aplicable.

Indicaciones adicionales y referencias:

02.8 Casos de hospitalización de pacientes con EE. RR. por enfermedad, sexo y edad.

Descripción: Número total de contactos de pacientes con EE. RR., como diagnóstico principal o secundario, del listado prototipo del RAE-CMBD durante el período de 2016 a 2020, por enfermedad.

Categoría del indicador: De proceso.

Justificación: Conocer el número total de contactos de pacientes con EE. RR. por cada enfermedad rara, es útil para planificar y distribuir eficientemente los recursos sanitarios y orientar las políticas sanitarias. Así mismo, ordenar la información en orden decreciente del número de contactos ayuda a identificar las patologías que requieren una dedicación preferente.

Fórmula de cálculo: Número absoluto de casos de hospitalización en centros sanitarios, de pacientes con diagnóstico principal o secundario de alguna de las EE. RR. del listado prototipo del RAE-CMBD durante el período de 2016 a 2020 (totalización del periodo). Los casos se segregan según sexo (hombre, mujer) y edad (pediátrica, adulta).

Población: Todas las personas sin restricción de edad o sexo.

Fuente de datos: Registro de Actividad de Atención Especializada (RAE-CMBD).

Desagregación:
Enfermedad.
Sexo.
Tipo de Edad.

Periodicidad de medición: Anual.

Estándar: No aplicable.

Indicaciones adicionales y referencias:

02.9 Éxitus intrahospitalarios por enfermedad rara.

Descripción: Porcentaje (%) de pacientes con EE. RR. que fallecen durante el ingreso hospitalario respecto del total de altas hospitalarias de pacientes con EE. RR. del listado prototipo del RAE-CMBD durante el período de 2016 a 2020, por enfermedad.

Categoría del indicador: De resultado.

Justificación: Conocer el número de fallecimientos durante la hospitalización de los pacientes (tasa de mortalidad intrahospitalaria) con alguna enfermedad rara es útil para planificar y distribuir eficientemente los recursos sanitarios dedicados a dichas patologías y orientar las políticas sanitarias.

Fórmula de cálculo:

$[(a)/b] * 100.$

a) Número de fallecimientos intrahospitalarios de pacientes con diagnóstico principal o secundario de alguna enfermedad rara del listado prototipo del RAE-CMBD.

b) Número absoluto de altas hospitalarias de pacientes con diagnóstico principal o secundario de alguna enfermedad rara del listado prototipo del RAE-CMBD.

Población: Todas las personas sin restricción de edad o sexo.

Fuente de datos: Registro de Actividad de Atención Especializada (RAE-CMBD).

Desagregación:

Enfermedad.

Periodicidad de medición: Anual.

Estándar: No aplicable.

Indicaciones adicionales y referencias:

Línea estratégica 2: Prevención y detección precoz

Sublínea estratégica 2.1.: Prevención

Objetivo 3: Reducir la incidencia de aquellas EE. RR. susceptibles de beneficiarse de programas de prevención primaria

O3.1 CC. AA. que aplican las recomendaciones de la Guía de Práctica Clínica de Atención en el Embarazo y Puerperio para prevención primaria de EE. RR.

Definición: Porcentaje (%) del total de CC. AA. que aplican las recomendaciones de la Guía de Práctica Clínica de Atención en el Embarazo y Puerperio para prevención primaria de EE. RR.

Justificación: La realización de unos cuidados y una atención adecuada durante el embarazo pueden reducir la incidencia de algunas enfermedades raras en los recién nacidos. La Guía de Práctica Clínica de Atención en el Embarazo y Puerperio recoge las recomendaciones basadas en la evidencia científica más adecuadas para el manejo del embarazo. Por este motivo, conocer el número de CC. AA. que aplican en su práctica clínica esta guía puede ayudar a implementar cambios que redunden en una reducción de la incidencia de estas enfermedades.

Categoría del indicador: De estructura.

Indicador de respuesta: Si/No.

Fórmula de cálculo:

$[a/b] * 100.$

a) Número absoluto de CC. AA. que aplican las recomendaciones de la Guía de Práctica Clínica de Atención en el Embarazo y Puerperio para prevención primaria de EE. RR.

b) Número total de CC. AA. (19).

Población: No aplicable.

Fuente de datos: Cuestionario.

Desagregación: CC. AA.

Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.

Estándar: 100%.

Indicaciones adicionales y referencias:

Guía de Práctica Clínica de Atención en el Embarazo y Puerperio-GuíaSalud¹³⁰

O3.2 CC. AA. que aplican otras recomendaciones distintas a las recomendaciones de la Guía de Práctica Clínica de Atención en el Embarazo y Puerperio para prevención primaria de EE. RR.

Definición: Porcentaje (%) del total de CC. AA. que aplican otras recomendaciones distintas a las recomendaciones de la Guía de Práctica Clínica de Atención en el Embarazo y Puerperio para prevención primaria de EE. RR.

Justificación: La realización de unos cuidados y una atención adecuada durante el embarazo pueden reducir la incidencia de algunas enfermedades raras en los recién nacidos. La Guía de Práctica Clínica de Atención en el Embarazo y Puerperio recoge las recomendaciones basadas en la evidencia científica más adecuadas para el manejo del embarazo. Por este motivo, conocer el número CC. AA. que aplican en su práctica clínica otras recomendaciones distintas a las de dicha guía puede ayudar a implementar cambios que redunden en una reducción de la incidencia de estas enfermedades.

Categoría del indicador: De estructura.

Indicador de respuesta: Si/No.

Fórmula de cálculo:

$[a/b] * 100.$

a) Número absoluto de CC. AA. que aplican otras recomendaciones distintas a las recomendaciones de la Guía de Práctica Clínica de Atención en el Embarazo y Puerperio para prevención primaria de EE. RR.

b) Número total de CC. AA. (19).

¹³⁰ <https://portal.guiasalud.es/gpc/embarazo-puerperio/>

Población: No aplicable.
Fuente de datos: Cuestionario.
Desagregación: CC. AA.
Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.
Estándar: 0%.
Indicaciones adicionales y referencias:

03.3 CC. AA. que han implementado BB.PP. en atención al parto y salud reproductiva.

Definición: Porcentaje (%) del total de CC. AA. que han implementado BB.PP. en atención al parto y salud reproductiva.
Justificación: Los procesos asistenciales integrados son una herramienta que ayuda a mejorar la calidad asistencial disminuyendo la variabilidad clínica y aumentando la eficacia de la práctica clínica. Por este motivo, conocer el número de CC. AA. que tienen implementados procesos asistenciales integrados para el embarazo, parto y puerperio puede proporcionar información necesaria para contribuir a reducir la incidencia de determinadas enfermedades raras.
Categoría del indicador: De estructura.
Indicador de respuesta: Si/No.
Fórmula de cálculo: $[a/b] * 100.$ <p>a) Número absoluto de CC. AA. que reportan BBPP en la estrategia en atención al parto y salud reproductiva del SNS (años 2014, 2015, 2019).</p> <p>b) Número total de CC. AA. (19).</p>
Población: No aplicable.
Fuente de datos: Catálogos de Buenas Prácticas (BBPP) del SNS (2014, 2015, 2019).
Desagregación: CC. AA.
Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.
Estándar: 100%.
Indicaciones adicionales y referencias:

Sublínea estratégica 2.2.: Detección precoz

Objetivo 4: Mejorar el diagnóstico prenatal de las EE. RR.

04.1 Número de enfermedades para las que se ha realizado una evaluación de la evidencia y coste-efectividad de su diagnóstico prenatal.

Definición: Número de enfermedades para las que se ha realizado una evaluación de la evidencia y coste-efectividad de su diagnóstico prenatal.
Justificación: La evaluación de la evidencia disponible y los estudios de coste-efectividad son herramientas indispensables para la adecuada implementación de métodos de diagnóstico prenatal en la práctica clínica habitual.
Categoría del indicador: De estructura.
Fórmula de cálculo: Número absoluto de enfermedades para las que se ha realizado una evaluación de la evidencia y coste-efectividad de su diagnóstico prenatal.
Población: No aplicable.
Fuente de datos: Planes de trabajo de la Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Prestaciones del SNS (RedETS).
Desagregación: No aplicable.
Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.
Estándar: No aplicable.
Indicaciones adicionales y referencias:

Objetivo 5: Mejorar los programas de cribado neonatal de EE. RR. en el SNS

05.1 Número de enfermedades incluidas en la Cartera Común y Complementaria de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas.

Definición: Número de enfermedades incluidas en la Cartera Común y Complementaria de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas.

Justificación: Los programas de Cribado Neonatal son un método de gran ayuda para la detección precoz y el diagnóstico de las EE. RR. (en especial aquellas de naturaleza endocrino-metabólica). Conocer el número de enfermedades susceptibles de ser detectadas mediante este cribado resulta fundamental para proponer posibles mejoras en la Cartera Común.

Categoría del indicador: De estructura.

Fórmula de cálculo: Número absoluto de enfermedades endocrino-metabólicas para las que existe un método de cribado neonatal incluido en la Cartera Común y Complementaria.

Población: No aplicable.

Fuente de datos: Ponencia de cribado poblacional a fecha 2023.

Desagregación: No aplicable.

Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.

Estándar: No aplicable.

Indicaciones adicionales y referencias:

05.2 Número de casos detectados por enfermedad y CC. AA. y tasa de detección.

Definición: Número de casos detectados en el Programa de Cribado Neonatal por enfermedad y Comunidad Autónoma y tasa de detección.

Justificación: Conocer el número total de casos detectados por cribado de una determinada enfermedad rara, así como su tasa de detección sirven para poder planificar cambios en el sistema de Cribado Neonatal con el fin de mejorar la detección precoz y el diagnóstico de dichas enfermedades.

Categoría del indicador: De resultado.

Fórmula de cálculo: Número de casos detectados en el Programa de Cribado Neonatal por enfermedad y Comunidad Autónoma.

Tasa de detección: $[a/b] * 100$.

a) Número de casos positivos en los test de cribado neonatal.

b) Número total de test realizados en el Programa de Cribado Neonatal del SNS.

Población: Toda la población de recién nacidos.

Fuente de datos: Sistema de Información del Programa de cribado neonatal (SICN) año 2020.

Desagregación:

Enfermedad.

CC. AA.

Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.

Estándar: No aplicable.

Indicaciones adicionales y referencias:

05.3 Tiempo de toma de muestra.

Definición: Toma de muestra para el Cribado Neonatal que se realiza dentro del tiempo estipulado por las Recomendaciones del Programa de Cribado Neonatal (entre las 24 y 72 h de vida del recién nacido).

Justificación: Según Requisitos y Recomendaciones para el desarrollo del Programa de Cribado Neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas en el SNS, se debe garantizar una única toma de muestra en el intervalo de tiempo adecuado (entre las 24 y 72 h de vida del recién nacido).

Categoría del indicador: De estructura.

Fórmula de cálculo: [a/b] * 100. a) Número de CC. AA. que presentan un tiempo de toma de muestra dentro de los niveles “óptimo/aceptable”. b) Número total de CC. AA. (19).
Población: Toda la población de recién nacidos.
Fuente de datos: Sistema de Información del Programa de cribado neonatal (SICN) año 2020.
Desagregación: CC. AA.
Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.
Estándar: 100%.
Indicaciones adicionales y referencias:

O5.4 Tiempo de transporte de muestras.
Definición: Tiempo que se emplea en transportar las muestras desde su obtención hasta el laboratorio de análisis.
Justificación: El transporte de la muestra es fundamental para poder realizar correctamente los test de cribado neonatal. Conocer el tiempo que se emplea en dicho transporte es esencial para hacer propuestas de mejora del Programa de Cribado Neonatal.
Categoría del indicador: De estructura.
Fórmula de cálculo: [a/b] * 100. a) Número de CC. AA. que presentan un tiempo de transporte de muestra dentro de los niveles “óptimo/aceptable”. b) Número total de CC. AA. (19).
Población: No aplicable.
Fuente de datos: Sistema de Información del Programa de cribado neonatal (SICN) año 2020.
Desagregación: CC. AA.
Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.
Estándar: No aplicable.
Indicaciones adicionales y referencias:

O5.5 Tiempo de instauración del tratamiento.
Definición: Tiempo desde que se realiza la detección de una enfermedad rara en el programa de Cribado Neonatal hasta que se instaura el tratamiento de la misma.
Justificación: Minimizar el tiempo desde que una enfermedad rara es detectada hasta que se inicia el tratamiento efectivo es fundamental para mejorar su pronóstico tanto a corto como a largo plazo.
Categoría del indicador: De estructura.
Fórmula de cálculo: Tiempo que transcurre desde la detección de una enfermedad rara en el Programa de Cribado Neonatal hasta que se instaura un tratamiento específico para la misma.
Población: No aplicable.
Fuente de datos: Sistema de Información del Programa de cribado neonatal (SICN) año 2020.
Desagregación: Enfermedad. CC. AA.
Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.
Estándar: No aplicable.
Indicaciones adicionales y referencias:

O5.6 Nivel de cumplimiento de los indicadores de calidad del programa de cribado neonatal.

Definición: Nivel de cumplimiento de los indicadores de calidad de cribado neonatal.

Justificación: Cumplir con los indicadores de calidad en el Programa de Cribado Neonatal garantiza la fiabilidad de los resultados. Por este motivo, conocer el nivel de cumplimiento de los mismos es fundamental para proponer recomendaciones que mejoren el Programa de Cribado Neonatal del SNS.

Categoría del indicador: De estructura.

Fórmula de cálculo: No aplicable.

Población: No aplicable.

Fuente de datos: Ponencia de Cribado de la Comisión de Salud Pública.

Desagregación:

CC. AA.

Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.

Estándar: No aplicable.

Indicaciones adicionales y referencias:

O5.7 Número de enfermedades para las que se ha realizado una evaluación de la evidencia y coste-efectividad del cribado neonatal en el SNS.

Definición: Número de enfermedades para las que se ha realizado una evaluación de la evidencia y coste-efectividad del cribado neonatal en el SNS.

Justificación: La evaluación de la evidencia disponible y los estudios de coste-efectividad son herramientas indispensables para la adecuada implementación de métodos de cribado neonatal en la práctica clínica habitual.

Categoría del indicador: De estructura.

Fórmula de cálculo: No aplicable.

Población: No aplicable.

Fuente de datos: Planes de trabajo de la RedETS.

Desagregación: No aplicable.

Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.

Estándar: No aplicable.

Indicaciones adicionales y referencias:

O5.8 Número de protocolos elaborados para enfermedades de cribado neonatal en el SNS.

Definición: Número de protocolos elaborados para enfermedades de cribado neonatal en el SNS.

Justificación: Los protocolos son herramientas que ayudan a los profesionales sanitarios en la toma de decisiones diagnóstico-terapéuticas. Conocer el número de protocolos elaborados para EE. RR. puede ayudar a mejorar el Programa de Cribado Neonatal de estas enfermedades.

Categoría del indicador: De estructura.

Fórmula de cálculo:

Número de protocolos elaborados para enfermedades de cribado neonatal en el SNS.

Población: No aplicable.

Fuente de datos: Comisión de Salud Pública (CSP).

Desagregación: No aplicable.

Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.

Estándar: No aplicable.

Indicaciones adicionales y referencias:

Línea estratégica 3: Asistencia sanitaria

Objetivo 8: Mejorar la atención sanitaria que reciben pacientes con una enfermedad rara, con el objetivo de que sea integral, continuada y coordinada entre los niveles asistenciales

08.1 CC. AA. con Unidades de Referencia de Atención de EE. RR.

Definición: Porcentaje (%) de CC. AA. con Unidades de Referencia de Atención de EE. RR. (aparte de los CSUR y las ERN).

Justificación: Conocer la cantidad de Unidades de Referencia de Atención de EE. RR. de las que dispone cada CC. AA. es útil para distribuir los recursos sanitarios disponibles y para identificar posibles necesidades asistenciales a cubrir para garantizar una atención sanitaria equitativa entre CC. AA.

Categoría del indicador: De estructura.

Indicador de respuesta: Sí/No.

Fórmula de cálculo:

$[a/b] * 100.$

a) Número de CC. AA. con Unidades de Referencia de Atención de EE. RR. propias, excluyendo los CSUR y las ERN.

b) Número total de CC. AA. (19).

Población: No aplicable.

Fuente de datos: Cuestionario.

Desagregación: CC. AA.

Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.

Estándar: 100%.

Indicaciones adicionales y referencias:

08.2 CC. AA. con Unidades de Referencia de Atención de EE. RR. acreditadas con respecto al total de CC. AA. con Unidades de Referencia de Atención de EE. RR.

Definición: Porcentaje (%) de CC. AA. con Unidades de Referencia de Atención de EE. RR. acreditadas con respecto al total de CC. AA. con Unidades de Referencia de Atención de EE. RR.

Justificación: Conocer la cantidad de Unidades de Referencia de Atención de EE. RR. que tengan acreditación es útil para medir su nivel de calidad asistencial y desempeño profesional.

Categoría del indicador: De estructura.

Indicador de respuesta: Sí/No.

Fórmula de cálculo:

$[a/b] * 100.$

a) Número de CC. AA. con Unidades de Referencia de Atención de EE. RR. propias acreditadas, excluyendo los CSUR y las ERN.

b) Número total de CC. AA. (19).

Población: No aplicable.

Fuente de datos: Cuestionario.

Desagregación: No aplicable.

Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.

Estándar: 100%.

Indicaciones adicionales y referencias:

08.3 CC. AA. con la figura del gestor de casos en algún centro sanitario.
Definición: Porcentaje (%) de CC. AA. con la figura del gestor de casos en algún centro sanitario
Justificación: La figura del gestor de casos es fundamental para mejorar la atención que reciben los pacientes con enfermedades crónicas (incluidas las EE. RR.) al encargarse de garantizar la integridad, continuidad y coordinación de los cuidados que se prestan a estos pacientes en los diferentes niveles asistenciales. Por este motivo, conocer las CC. AA. que disponen de gestor de casos ayudaría a proponer mejoras en la asistencia sanitaria de pacientes con EE. RR.
Categoría del indicador: De estructura.
Indicador de respuesta: Sí/No.
Fórmula de cálculo: [a]/b]] * 100. a) Número de CC. AA. con la figura del gestor de casos en algún centro sanitario. b) Número de CC. AA. (19).
Población: No aplicable.
Fuente de datos: Cuestionario.
Desagregación: CC. AA.
Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.
Estándar: 100%.
Indicaciones adicionales y referencias:

Objetivo 9: Potenciar la rehabilitación integral (física, sensorial y cognitiva) para las personas afectadas por una enfermedad rara, con el fin de optimizar, conservar y/o asegurar sus capacidades residuales

09.1 CC. AA. con recursos de rehabilitación integral de pacientes con EE. RR.
Definición: Porcentaje (%) de CC. AA. con recursos de rehabilitación integral de pacientes con EE. RR.
Justificación: Los recursos de rehabilitación son fundamentales en el tratamiento de la mayoría de las EE. RR. con el fin de optimizar, conservar y/o asegurar sus capacidades residuales. Disponer de ellos y poder aplicarlos en este tipo de pacientes es indicativo de la calidad asistencial del sistema. Por este motivo, es fundamental conocer el número de CC. AA. que disponen de recursos de rehabilitación integral para estos pacientes.
Categoría del indicador: De estructura.
Indicador de respuesta: Sí/No.
Fórmula de cálculo: [a]/b]] * 100. a) Número absoluto de CC. AA. con recursos de rehabilitación integral de pacientes con EE. RR. b) Número total de CC. AA. (19).
Población: No aplicable.
Fuente de datos: Cuestionario.
Desagregación: CC. AA.
Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.
Estándar: 100%.
Indicaciones adicionales y referencias:

09.2 CC. AA. con recursos de atención temprana para pacientes con EE. RR.

Definición: Porcentaje (%) de CC. AA. con recursos de atención temprana para pacientes con EE. RR.

Justificación: La atención temprana es fundamental para la mejora del pronóstico funcional de los pacientes con EE. RR. Por este motivo, conocer el número de CC. AA. que disponen de este tipo de atención ayudaría a proponer mejoras en la asistencia sanitaria de pacientes con EE. RR.

Categoría del indicador: De estructura.

Indicador de respuesta: Sí/No.

Fórmula de cálculo:

$[a/b] * 100.$

a) Número absoluto de CC. AA. con recursos de atención temprana para pacientes con EE. RR.

b) Número total de CC. AA. (19).

Población: No aplicable.

Fuente de datos: Cuestionario.

Desagregación: CC. AA.

Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.

Estándar: 100%.

Indicaciones adicionales y referencias:

09.3 CC. AA. con recursos de fisioterapia y rehabilitación dirigida y mantenida a lo largo del tiempo para pacientes con EE. RR.

Definición: Porcentaje (%) del total de CC. AA. con recursos de fisioterapia y rehabilitación dirigida y mantenida a lo largo del tiempo para pacientes con EE. RR.

Justificación: La fisioterapia y la rehabilitación son fundamentales para la mejora del pronóstico funcional de los pacientes con EE. RR. Por este motivo, conocer el número de CC. AA. que disponen de este tipo de atención ayudaría a proponer mejoras en la asistencia sanitaria de pacientes con EE. RR.

Categoría del indicador: De estructura.

Indicador de respuesta: Sí/No.

Fórmula de cálculo:

$[a/b] * 100.$

a) Número absoluto de CC. AA. con recursos de fisioterapia y rehabilitación dirigida y mantenida a lo largo del tiempo para pacientes con EE. RR.

b) Número total de CC. AA. (19).

Población: No aplicable.

Fuente de datos: Cuestionario.

Desagregación: CC. AA.

Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.

Estándar: 100%.

Indicaciones adicionales y referencias:

09.4 CC. AA. que extienden la cobertura de atención temprana de las EE. RR. al menos hasta los 6 años.

Definición: Porcentaje (%) del total de CC. AA. que extienden la cobertura temprana de las EE. RR. al menos hasta los 6 años de edad.

Justificación: La atención temprana es fundamental para la mejora del pronóstico funcional de los pacientes con EE. RR. Por este motivo, conocer el número de CC. AA. que disponen de este tipo de atención al menos hasta los 6 años de edad ayudaría a proponer mejoras en la asistencia sanitaria de pacientes con EE. RR.

Categoría del indicador: De estructura.
Indicador de respuesta:
Fórmula de cálculo: [a]/b]] * 100. a) Número de CC. AA. que extienden la cobertura temprana de las EE. RR. al menos hasta los 6 años de edad del paciente. b) Número total de CC. AA. (19).
Población: No aplicable.
Fuente de datos: Cuestionario.
Desagregación: CC. AA.
Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.
Estándar: 100%.
Indicaciones adicionales y referencias:

Línea estratégica 4: Terapias

Sublínea estratégica 4.1.: Medicamentos huérfanos, coadyuvantes y productos sanitarios

Objetivo 11: Garantizar la accesibilidad en tiempo y forma de los medicamentos huérfanos necesarios para el tratamiento de las EE. RR. en todo el territorio nacional

O11.1 CC. AA. que hayan utilizado, en el periodo 2014-2022, el procedimiento previsto para el uso de medicamentos en situaciones especiales, medicamentos de uso compasivo o medicamentos extranjeros para tener acceso a medicamentos huérfanos sin resolución de financiación en el SNS.

Definición: Porcentaje (%) del total de CC. AA. que hayan utilizado, durante el periodo 2014 a 2022, el procedimiento previsto para el uso de medicamentos en situaciones especiales, medicamentos de uso compasivo o medicamentos extranjeros para tener acceso a medicamentos huérfanos sin resolución de financiación en el SNS.

Justificación: Gran parte de las EE. RR. precisan de tratamientos huérfanos no financiados o del uso de medicación fuera de las indicaciones terapéuticas recogidas en ficha técnica (uso compasivo). Para la utilización y financiación de estos recursos terapéuticos por el sistema sanitario público es necesario procedimientos administrativos especiales. Por este motivo, conocer qué CC. AA. han utilizado estos procedimientos para el uso de medicamentos ayudaría a proponer mejoras en la asistencia sanitaria de pacientes con EE. RR.

Categoría del indicador: De estructura.

Indicador de respuesta: Sí/No.

Fórmula de cálculo:

$[a/b] * 100.$

a) Número de CC. AA. que hayan utilizado el procedimiento previsto para el uso de medicamentos en situaciones especiales, medicamentos de uso compasivo o medicamentos extranjeros para tener acceso a medicamentos huérfanos sin resolución de financiación en el SNS, durante el período 2014 a 2022.

b) Número total de CC. AA. (19).

Población: No aplicable.

Fuente de datos: Cuestionario.

Desagregación: CC. AA.

Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.

Estándar: 100%.

Indicaciones adicionales y referencias:

O11.2 CC. AA. con mecanismos de control de uso y seguimiento de efectividad y seguridad para medicamentos huérfanos en condiciones diferentes a las autorizadas en ficha técnica.

Definición: Porcentaje (%) del total de CC. AA. con mecanismos de control de uso y seguimiento de efectividad y seguridad para medicamentos huérfanos en condiciones diferentes a las autorizadas en ficha técnica.

Justificación: Gran parte de las EE. RR. precisan de tratamientos con mecanismos de control de uso y seguimiento de efectividad y seguridad. Por este motivo, conocer qué CC. AA. implementan adecuadamente estos mecanismos ayudaría a proponer mejoras en la asistencia sanitaria de pacientes con EE. RR.

Categoría del indicador: De estructura.

Indicador de respuesta: Sí/No.

Fórmula de cálculo:

$[a/b] * 100.$

a) Número de CC. AA. con mecanismo de control de uso y seguimiento de efectividad y seguridad para medicamentos huérfanos en condiciones diferentes a las autorizadas en ficha técnica.

b) Número total de CC. AA. (19).

Población: No aplicable.
Fuente de datos: Cuestionario.
Desagregación: CC. AA.
Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.
Estándar: 100%.
Indicaciones adicionales y referencias:

Objetivo 12: Potenciar la investigación y el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamiento de alta complejidad

012.1 CC. AA. con centros que participan en Ensayos Clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE. RR.

Definición: Porcentaje (%) del total de CC. AA. con centros que participan en Ensayos Clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE. RR., durante el período de 2014 a 2022.

Justificación: La realización de Ensayos Clínicos es necesaria para el desarrollo de nuevos tratamientos que satisfagan las necesidades no cubiertas de los pacientes con EE. RR. Por este motivo, conocer el Número de CC. AA. que participan en estos estudios es fundamental para proponer recomendaciones para potenciar la investigación y desarrollo de estos medicamentos.

Categoría de indicador: De estructura.

Indicador de respuesta: Sí/No.

Fórmula de cálculo:

$[a/b] * 100.$

a) Número de CC. AA. con centros que participan en Ensayos Clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE. RR., durante el período 2014 a 2022.

b) Número total de CC. AA. (19).

Población: No aplicable

Fuente de datos: EU Clinical Trials Register, ClinicalTrials.gov, y Registro Español de Estudios Clínicos (REEC).

Desagregación: CC. AA.

Periodicidad de medición: Anual.

Estándar: No aplicable.

Indicaciones adicionales y referencias:

012.2 Ensayos Clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE. RR.

Definición: Número de Ensayos Clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE. RR., durante el período de 2014 a 2022.

Categoría de indicador: De proceso.

Justificación: La realización de Ensayos Clínicos es necesaria para el desarrollo de nuevos tratamientos que satisfagan las necesidades no cubiertas de los pacientes con EE. RR. Por este motivo, conocer el número de estos estudios que se realizan en las distintas CC. AA. es fundamental para proponer recomendaciones para potenciar la investigación y desarrollo de estos medicamentos.

Fórmula de cálculo: Número absoluto de Ensayos Clínicos, en marcha durante el período de 2014 a 2022, para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE. RR., realizados en algún centro sanitario de alguna CC. AA.

Población: No aplicable.

Fuente de datos: EU Clinical Trials Register, ClinicalTrials.gov, y Registro Español de Estudios Clínicos (REEC).

Desagregación: CC. AA.

Periodicidad de medición: Anual.
Estándar: No aplicable.
Indicaciones adicionales y referencias:

O12.3 Ensayos Clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE. RR. en Fase 1.

Definición: Número de Ensayos Clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE. RR. en Fase 1, durante el período de 2014 a 2022.

Categoría de indicador: De proceso.

Justificación: La realización de Ensayos Clínicos es necesaria para el desarrollo de nuevos tratamientos que satisfagan las necesidades no cubiertas de los pacientes con EE. RR. Por este motivo, conocer el número de estos estudios que se realizan en las distintas CC. AA. es fundamental para proponer recomendaciones para potenciar la investigación y desarrollo de estos medicamentos.

Fórmula de cálculo: Número absoluto de Ensayos Clínicos en Fase 1, en marcha durante el período de 2014 a 2022, para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE. RR., realizados en algún centro sanitario de alguna CC. AA.

Población: No aplicable.

Fuente de datos: EU Clinical Trials Register, ClinicalTrials.gov, y Registro Español de Estudios Clínicos (REEC).

Desagregación: CC. AA.

Periodicidad de medición: Anual.

Estándar: No aplicable.

Indicaciones adicionales y referencias:

O12.4 Ensayos Clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE. RR. en Fase 2.

Definición: Número de Ensayos Clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE. RR. en Fase 2, durante el período de 2014 a 2022.

Categoría de indicador: De proceso.

Justificación: La realización de Ensayos Clínicos es necesaria para el desarrollo de nuevos tratamientos que satisfagan las necesidades no cubiertas de los pacientes con EE. RR. Por este motivo, conocer el número de estos estudios que se realizan en las distintas CC. AA. es fundamental para proponer recomendaciones para potenciar la investigación y desarrollo de estos medicamentos.

Fórmula de cálculo: Número absoluto de Ensayos Clínicos en Fase 2, en marcha durante el período de 2014 a 2022, para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE. RR., realizados en algún centro sanitario de alguna CC. AA.

Población: No aplicable

Fuente de datos: EU Clinical Trials Register, ClinicalTrials.gov, y Registro Español de Estudios Clínicos (REEC).

Desagregación: CC. AA.

Periodicidad de medición: Anual.

Estándar: No aplicable.

Indicaciones adicionales y referencias:

O12.5 Ensayos Clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE. RR. en Fase 3.

Definición: Número de Ensayos Clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE. RR. en Fase 3, durante el período de 2014 a 2022.

Categoría de indicador: De proceso.

Justificación: La realización de Ensayos Clínicos es necesaria para el desarrollo de nuevos tratamientos que satisfagan las necesidades no cubiertas de los pacientes con EE. RR. Por este motivo, conocer el número de estos estudios que se realizan en las distintas CC. AA. es fundamental para proponer recomendaciones para potenciar la investigación y desarrollo de estos medicamentos.

Fórmula de cálculo: Número absoluto de Ensayos Clínicos en Fase 3, en marcha durante el período de 2014 a 2022, para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE. RR., realizados en algún centro sanitario de alguna CC. AA.

Población: No aplicable

Fuente de datos: EU Clinical Trials Register, ClinicalTrials.gov, y Registro Español de Estudios Clínicos (REEC).

Desagregación: CC. AA.

Periodicidad de medición: Anual.

Estándar: No aplicable.

Indicaciones adicionales y referencias:

012.6 Ensayos Clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE. RR. en Fase 4.

Definición: Número de Ensayos Clínicos para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE. RR. en Fase 4, durante el período de 2014 a 2022.

Categoría de indicador: De proceso.

Justificación: La realización de Ensayos Clínicos es necesaria para el desarrollo de nuevos tratamientos que satisfagan las necesidades no cubiertas de los pacientes con EE. RR. Por este motivo, conocer el número de estos estudios que se realizan en las distintas CC. AA. es fundamental para proponer recomendaciones para potenciar la investigación y desarrollo de estos medicamentos.

Fórmula de cálculo: Número absoluto de Ensayos Clínicos en Fase 4, en marcha durante el período de 2014 a 2022, para el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de EE. RR., realizados en algún centro sanitario de alguna CC. AA.

Población: No aplicable.

Fuente de datos: EU Clinical Trials Register, ClinicalTrials.gov, y Registro Español de Estudios Clínicos (REEC).

Desagregación: CC. AA.

Periodicidad de medición: Anual.

Estándar: No aplicable.

Indicaciones adicionales y referencias:

Línea estratégica 5: Atención sociosanitaria

Objetivo 16: Fomentar las campañas de sensibilización hacia las EE. RR. para profesionales de la salud, de la educación, del ámbito social y laboral y ciudadanía en general, contribuyendo a generar visibilidad y aumentar su reconocimiento

O16.1 CC. AA. que han realizado alguna acción informativa dirigida a la ciudadanía para informar y sensibilizar sobre las EE. RR. en el periodo 2014-2022.

Definición: Porcentaje (%) del total de CC. AA. que han realizado alguna acción informativa dirigida a la ciudadanía para informar y sensibilizar sobre las EE. RR. durante el periodo 2014 a 2022.

Justificación: Conocer cuántas CC. AA. realizan acciones informativas es una información fundamental para fomentar las campañas de sensibilización hacia las mismas.

Categoría de indicador: De estructura.

Indicador de respuesta: Sí/No.

Fórmula de cálculo:

$[a/b] * 100$.

a) Número de CC. AA. que han realizado alguna acción informativa dirigida a la ciudadanía para informar y sensibilizar sobre las EE. RR., durante el período 2014 a 2022.

b) Número total de CC. AA. (19).

Población: No aplicable.

Fuente de datos: Cuestionario.

Desagregación: CC. AA.

Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.

Estándar: 100%.

Indicaciones adicionales y referencias:

O16.2 CC. AA. que han realizado alguna acción informativa dirigida a los profesionales para informar y sensibilizar sobre las EE. RR. en el periodo 2014-2022.

Definición: Porcentaje (%) del total de CC. AA. que han realizado alguna acción informativa dirigida a los profesionales (de la salud, de la educación, del ámbito social y laboral) para informar y sensibilizar sobre las EE. RR. durante el periodo 2014 a 2022.

Justificación: Conocer cuántas CC. AA. realizan acciones informativas es una información fundamental para fomentar las campañas de sensibilización hacia las mismas.

Categoría de indicador: De estructura.

Indicador de respuesta: Sí/No.

Fórmula de cálculo:

$[a/b] * 100$.

a) Número de CC. AA. que han realizado alguna acción informativa dirigida a los profesionales (de la salud, de la educación, del ámbito social y laboral) para informar y sensibilizar sobre las EE. RR., durante el período 2014 a 2022.

b) Número total de CC. AA. (19).

Población: No aplicable.

Fuente de datos: Cuestionario.

Desagregación: CC. AA.

Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.

Estándar: 100%.

Indicaciones adicionales y referencias:

O16.3 CC. AA. que han realizado cursos de formación sobre EE. RR. a los profesionales sanitarios en el periodo 2014-2022.

Definición: Porcentaje (%) del total de CC. AA. que han realizado algún curso de formación sobre EE. RR. dirigido a los profesionales (de la salud, de la educación, del ámbito social y laboral) durante el periodo 2014 a 2022.

Justificación: Conocer cuántas CC. AA. realizan cursos de formación sobre EE. RR. dirigido a los profesionales es una información fundamental para fomentar el conocimiento y la sensibilización sobre las mismas entre la comunidad profesional.

Categoría de indicador: De estructura.

Indicador de respuesta: Sí/No.

Fórmula de cálculo:

$[a/b] * 100.$

a) Número de CC. AA. que han realizado algún curso de formación sobre EE. RR. dirigido a los profesionales (de la salud, de la educación, del ámbito social y laboral) durante el periodo 2014 a 2022.

b) Número total de CC. AA. (19).

Población: No aplicable.

Fuente de datos: Cuestionario.

Desagregación: CC. AA.

Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.

Estándar: 100%.

Indicaciones adicionales y referencias:

O16.4 CC. AA. con entornos de colaboración con las personas afectadas o con las asociaciones de pacientes con EE. RR.

Definición: Porcentaje (%) del total de CC. AA. con entornos de colaboración con las personas afectadas o con las asociaciones de pacientes con EE. RR.

Categoría de indicador: De estructura.

Justificación: La colaboración con los pacientes y las asociaciones que los representan es fundamental para una adecuada asistencia sanitaria de las EE. RR. Conocer cuántas CC. AA. cuentan con entornos de colaboración ayudaría a fomentar el conocimiento de las mismas.

Indicador de respuesta: Sí/No.

Fórmula de cálculo:

$[a/b] * 100.$

a) Número de CC. AA. con entornos de colaboración con las personas afectadas o con las asociaciones de pacientes con EE. RR.

b) Número total de CC. AA. (19).

Población: No aplicable.

Fuente de datos: Cuestionario.

Desagregación: CC. AA.

Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.

Estándar: 100%.

Indicaciones adicionales y referencias:

Línea estratégica 6: Investigación

Objetivo 19: Apoyar las iniciativas en la investigación epidemiológica, clínica, básica y traslacional sobre EE. RR.

019.1 CC. AA. con algún centro y/o grupo de investigación sobre EE. RR. a nivel autonómico.

Definición: Porcentaje (%) del total de CC. AA. con algún centro y/o grupo de investigación sobre EE. RR. a nivel autonómico.

Justificación: Conocer cuántas CC. AA. tienen algún centro y/o grupo de investigación es necesario para poder proponer recomendaciones que apoyen nuevas iniciativas de investigación.

Categoría del indicador: De estructura.

Indicador de respuesta: Sí/No.

Fórmula de cálculo:

$[a/b] * 100.$

a) Número de CC. AA. con algún centro y/o grupo de investigación sobre EE. RR. a nivel autonómico.

b) Número total de CC. AA. (19).

Población: No aplicable.

Fuente de datos: Cuestionario.

Desagregación: CC. AA.

Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.

Estándar: 100%.

Indicaciones adicionales y referencias:

019.2 Centros y/o grupos de investigación a nivel autonómico sobre EE. RR.

Definición: Número total de centros y/o grupos de investigación a nivel autonómico sobre EE. RR. en las distintas CC. AA.

Justificación: Conocer cuántos centros y/o grupos de investigación existen es necesario para poder proponer recomendaciones que apoyen nuevas iniciativas de investigación.

Categoría del indicador: De estructura.

Indicador de respuesta: Sí/No.

Fórmula de cálculo: Número absoluto de centros y/o grupos de investigación a nivel autonómico sobre EE. RR., activos en el periodo 2014 a 2022.

Población: No aplicable.

Fuente de datos: Cuestionario.

Desagregación: CC. AA.

Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.

Estándar: No aplicable.

Indicaciones adicionales y referencias:

Línea estratégica 7: Formación

Objetivo 24: Realizar programas de formación dirigidos a asociaciones, a los familiares y/o persona cuidadora y a las personas afectadas en materia de cuidados y autocuidados, así como en prevención de las situaciones de dependencia

O24.1 CC. AA. con programas de formación dirigidos a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con EE. RR.

Definición: Porcentaje (%) del total de CC. AA. con programas de formación dirigidos a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con EE. RR. durante el periodo 2014-2022.

Justificación: Conocer cuántas CC. AA. disponen de programas de formación dirigidos a personas cuidadoras y/o familiares es una información útil para proponer mejoras para implementar nuevos programas de formación o ampliar los ya existentes.

Categoría del indicador: De estructura.

Indicador de respuesta: Sí/No.

Fórmula de cálculo:

$[a/b] * 100.$

a) Número de CC. AA. con programas de formación dirigidos a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con EE. RR. en el periodo 2014 a 2022.

b) Número total de CC. AA. (19).

Población: No aplicable.

Fuente de datos: Cuestionario.

Desagregación: CC. AA.

Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.

Estándar: 100%.

Indicaciones adicionales y referencias:

O24.2 CC. AA. con guías de información dirigidas a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con EE. RR.

Definición: Porcentaje (%) del total de CC. AA. con guías de información dirigidas a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con EE. RR. durante el periodo 2014-2022.

Justificación: Conocer cuántas CC. AA. disponen de guías de información dirigidas a personas cuidadoras y/o familiares es una información útil para proponer mejoras para implementar nuevas guías de información o ampliar los ya existentes.

Categoría del indicador: De estructura.

Indicador de respuesta: Sí/No.

Fórmula de cálculo:

$[a/b] * 100.$

a) Número de CC. AA. con guías de información dirigidas a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con EE. RR. en el periodo 2014 a 2022.

b) Número total de CC. AA. (19).

Población: No aplicable.

Fuente de datos: Cuestionario.

Desagregación: CC. AA.

Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.

Estándar: 100%.

Indicaciones adicionales y referencias:

O24.3 CC. AA. con cursos y/o jornadas dirigidas a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con EE. RR.

Definición: Porcentaje (%) del total de CC. AA. con cursos y/o jornadas dirigidas a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con EE. RR. durante el periodo 2014-2022.

Justificación: Conocer cuántas CC. AA. disponen de cursos y/o jornadas dirigidas a personas cuidadoras y/o familiares es una información útil para proponer mejoras para implementar nuevos cursos y/o jornadas o ampliar los ya existentes.

Categoría del indicador: De estructura.

Indicador de respuesta: Sí/No.

Fórmula de cálculo:

$[a/b] * 100$.

a) Número de CC. AA. con cursos y/o jornadas dirigidas a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con EE. RR. en el periodo 2014 a 2022.

b) Número total de CC. AA. (19).

Población: No aplicable.

Fuente de datos: Cuestionario.

Desagregación: CC. AA.

Periodicidad de medición: Actualización de información en el periodo de medición solicitado.

Estándar: 100%.

Indicaciones adicionales y referencias:

B. Tablas de datos

Situación de las EE. RR. en España

Fuente: Informes 2021 y 2022 del Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR)

Tabla B1. Número de casos vivos a 1 de enero de 2020 según sexo			
Enfermedad Rara	Hombre	Mujer	Total
Ataxia de Friedreich	300	352	652
Atrofia Muscular Espinal Proximal	278	240	518
Complejo Esclerosis Tuberosa	906	1000	1906
Displasia Renal	1049	644	1693
Distrofia Miotónica de Steinert	1771	1863	3634
Enfermedad de Fabry	190	202	392
Enfermedad de Gaucher	116	94	210
Enfermedad de Huntington	715	884	1599
Enfermedad de Niemann Pick	46	28	74
Enfermedad de Rendu Osler	574	833	1407
Enfermedad de Wilson	492	401	893
Esclerosis Lateral Amiotrófica	1193	895	2088
Fenilcetonuria	627	774	1401
Fibrosis Quística	1587	1559	3146
Hemofilia A	2760	418	3178
Osteogénesis Imperfecta	568	626	1194
Síndrome de Angelman	164	166	330
Síndrome de Beckwith Wiedemann	173	144	317
Síndrome de Goodpasture	171	218	389
Síndrome de Marfan	827	739	1566
Síndrome de Prader Willi	426	407	833
Síndrome de X Frágil	762	215	977

Fuente: Informe ReeR 2022.

Tabla B2. Casos fallecidos según sexo (2010-2019)

Enfermedad Rara	Hombre	Mujer	Total
Ataxia de Friedreich	74	70	144
Atrofia Muscular Espinal Proximal	68	59	127
Complejo Esclerosis Tuberosa	52	53	105
Displasia Renal	27	23	50
Distrofia Miotónica de Steinert	508	381	889
Enfermedad de Fabry	26	17	43
Enfermedad de Gaucher	7	7	14
Enfermedad de Huntington	383	416	799
Enfermedad de Niemann Pick	7	11	18
Enfermedad de Rendu Osler	130	124	254
Enfermedad de Wilson	29	25	54
Esclerosis Lateral Amiotrófica	2557	2221	4778
Fenilcetonuria	5	3	8
Fibrosis Quística	122	122	244
Hemofilia A	177	35	212
Osteogénesis Imperfecta	30	31	61
Síndrome de Angelman	5	6	11
Síndrome de Beckwith Wiedemann	7	9	16
Síndrome de Goodpasture	103	80	183
Síndrome de Marfan	68	43	111
Síndrome de Prader Willi	21	23	44
Síndrome de X Frágil	16	4	20

Fuente: Informe ReeR 2022.

Tabla B3. Casos vivos a 1 de enero de 2020 por enfermedad y grupo de edad																				
Enfermedad	<1	1-4	5-9	10-14	15-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40-44	45-49	50-54	55-59	60-64	65-69	70-74	75-79	80-84	>84	Total
Ataxia de Friedreich	0	1	5	20	28	30	30	40	60	83	62	76	56	59	44	30	15	10	3	652
Atrofia Muscular Espinal Proximal	7	54	66	65	63	33	27	31	28	21	30	24	17	19	9	9	5	5	5	518
Complejo Esclerosis Tuberosa	1	57	136	153	151	131	128	163	207	225	166	135	85	65	48	27	16	10	2	1,906
Displasia Renal	23	326	461	373	192	90	50	41	34	29	18	12	9	11	3	7	6	5	3	1,693
Distrofia Miotónica de Steinert	3	17	49	82	103	146	164	205	338	509	494	500	370	280	186	104	51	22	11	3,634
Enfermedad de Fabry	0	2	9	13	20	11	18	26	28	32	52	43	51	31	18	21	9	4	4	392
Enfermedad de Gaucher	0	3	9	7	6	8	10	11	19	17	21	19	24	21	9	9	9	5	3	210
Enfermedad de Huntington	0	1	2	1	3	5	13	70	96	142	176	172	223	195	148	139	104	62	47	1,599
Enfermedad de Niemann Pick	0	7	10	4	1	8	4	5	3	9	3	1	5	4	2	3	2	1	2	74
Enfermedad de Rendu Osler	1	5	13	26	33	40	45	54	76	116	133	127	149	164	136	128	70	55	36	1,407
Enfermedad de Wilson	0	1	19	58	60	71	81	80	95	110	93	67	56	42	23	21	12	1	3	893
Esclerosis Lateral Amiotrófica	0	0	0	1	1	2	12	24	33	86	131	182	231	261	306	319	246	145	108	2,088
Fenilcetonuria	25	159	293	275	168	128	98	72	60	49	44	17	7	1	3	2	0	0	0	1,401
Fibrosis Quística	26	361	584	335	294	291	269	233	222	167	119	84	58	37	20	16	11	9	10	3,146
Hemofilia A	9	105	201	288	243	230	226	255	263	266	241	178	178	165	103	81	69	39	38	3,178
Osteogénesis Imperfecta	3	35	81	123	112	77	72	70	85	120	99	69	87	56	36	33	20	4	12	1,194
Síndrome de Angelman	0	24	58	66	53	45	29	27	13	6	6	1	1	1	0	0	0	0	0	330
Síndrome de Beckwith Wiedemann	6	46	67	68	42	23	15	10	5	5	12	5	6	1	1	3	0	0	2	317
Síndrome de Goodpasture	0	0	1	3	8	6	13	22	17	17	24	24	37	37	45	40	30	35	30	389
Síndrome de Marfan	0	25	67	117	107	135	124	134	141	153	184	125	82	73	41	33	15	7	3	1,566
Síndrome de Prader Willi	1	106	155	141	109	85	70	40	46	41	21	9	3	3	2	1	0	0	0	833
Síndrome de X Frágil	1	29	113	149	141	127	98	84	58	55	30	24	20	14	10	13	8	1	2	977

Fuente: Informe ReeR 2022.

Tabla B4. Fallecidos por enfermedad y grupo de edad (2010-2019)

Enfermedad	<1	1-4	5-9	10-14	15-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40-44	45-49	50-54	55-59	60-64	65-69	70-74	75-79	80-84	>84	Total
Ataxia de Friedreich	0	0	0	0	3	1	3	8	8	9	16	20	14	13	16	9	8	10	6	144
Atrofia Muscular Espinal Proximal	60	17	4	3	3	5	3	2	1	2	0	2	1	3	1	7	5	2	6	127
Complejo Esclerosis Tuberosa	0	1	1	0	1	1	6	10	5	11	11	9	10	6	6	13	3	6	5	105
Displasia Renal	11	5	7	1	1	1	1	0	1	0	2	2	3	2	2	5	2	2	2	50
Distrofia Miotónica de Steinert	1	2	1	4	5	1	4	11	14	50	70	109	164	147	142	92	33	26	13	889
Enfermedad de Fabry	0	0	0	0	0	0	0	1	0	2	0	5	4	4	6	6	4	8	3	43
Enfermedad de Gaucher	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	2	1	1	1	3	1	0	3	14
Enfermedad de Huntington	0	0	0	1	1	2	3	8	26	44	59	53	91	95	90	109	69	82	66	799
Enfermedad de Niemann Pick	0	8	4	0	0	0	0	0	0	1	0	1	0	0	2	0	1	0	1	18
Enfermedad de Rendu Osler	0	2	1	0	0	2	0	1	2	1	4	8	8	17	21	30	49	57	51	254
Enfermedad de Wilson	0	0	0	0	2	1	2	3	1	7	8	6	7	4	2	4	3	2	2	54
Esclerosis Lateral Amiotrófica	0	0	0	0	1	3	3	7	33	82	143	283	395	562	724	796	834	609	303	4,778
Fenilcetonuria	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	2	2	1	0	0	0	0	0	1	8
Fibrosis Quística	5	3	7	3	20	40	41	29	27	11	8	6	8	4	3	3	10	10	6	244
Hemofilia A	0	0	2	2	1	1	3	4	4	8	9	13	21	21	19	18	30	22	34	212
Osteogénesis Imperfecta	2	0	1	0	1	3	1	2	1	2	5	1	5	4	7	6	9	8	3	61
Síndrome de Angelman	0	1	0	0	3	3	1	1	1	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	11
Síndrome de Beckwith Wiedemann	1	0	0	2	0	1	0	2	3	1	0	1	0	1	0	1	1	2	0	16
Síndrome de Goodpasture	0	0	0	0	0	1	0	1	3	1	4	6	7	8	18	25	32	30	47	183
Síndrome de Marfan	5	2	0	2	0	1	4	6	13	11	7	15	17	8	4	8	3	3	2	111
Síndrome de Prader Willi	3	2	3	2	4	5	3	5	6	7	1	0	1	1	1	0	0	0	0	44
Síndrome de X Frágil	0	0	0	0	0	0	1	0	1	0	0	2	3	2	5	2	2	0	2	20

Fuente: Informe ReeR 2022.

Tabla B5. Casos notificados al ReeR según CC. AA., declarante y año de captación

CC. AA.	antes 2010	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	Total
Andalucía	3.262	469	467	447	437	451	404	360	331	289	6.917
Aragón									31	428	459
Canarias	7	130	85	82	100	93	87	82	54	94	814
Castilla y León	470	333	227	264	205	221	217	206	218	168	2.529
Cataluña	1.075	391	271	244	223	226	189	213	277	280	3.389
Comunitat Valenciana	720	311	364	320	407	423	300	418	330	296	3.889
Galicia	222	45	27	28	43	27	11	12	13	871	1.299
Madrid	3.090	503	507	449	467	458	463	547	548	651	7.683
Murcia	631	108	130	99	134	79	81	70	73	78	1.483
Navarra	531	34	37	41	56	44	75	42	41	32	933
País Vasco							32	81	322	248	683
La Rioja		116	2	3	26	31	26	35	31	30	300

Fuente: Informe ReeR 2021.

Fuente: Registro de Actividad de Atención Especializada-Conjunto Mínimo Básico de Datos (RAE-CMBD)

Procedencia	2016	2017	2018	2019	2020	2016-20
10 Atención Primaria	739	1.183	1.383	1.237	2.595	7.137
21 Servicios del propio hospital: Urgencias	31.760	36.501	38.680	40.810	39.072	186.823
22 Servicios del propio hospital: Cirugía ambulatoria	2.297	2.868	3.125	3.315	2.572	14.177
23 Servicios del propio hospital: Hospital de día médico	296	314	407	621	339	1.977
24 Servicios del propio hospital: Hospitalización	637	666	893	902	856	3.954
25 Servicios del propio hospital: Hospitalización a domicilio.	38	55	71	77	86	327
26 Serv. del propio hospital: Proced. de especial complejidad	148	195	323	258	245	1.169
27 Servicios del propio hospital: Consultas	8.289	9.012	10.390	11.107	8.800	47.598
28 Otros servicios	4.036	4.655	7.199	8.034	8.259	32.183
30 Servicios de otro hospital/centro sanitario	2.906	3.241	3.070	3.383	2.988	15.588
40 Por iniciativa del paciente	3.393	4.420	9.008	10.143	6.010	32.974
50 Emergencias médicas	239	821	763	906	881	3.610
60 Centro sociosanitario	48	61	63	72	103	347
70 Por orden judicial	0	0	2	1	1	4
80 Otros	1.105	1.475	1.513	1.243	1.267	6.603
90 Desconocido	2.023	1.156	2.416	2.030	451	8.076
TOTAL GENERAL	57.398	65.983	78.510	83.287	73.821	358.999

Fuente: RAE-CMDB. Nota: Información correspondiente al indicador O2.4 del informe

Enfermedad	Domicilio	Traslado Otro Hosp.	Alta Volunt.	Trasl. C. Socio-san.	Otros	Desconocido	Éxitus	Total
Encefalitis límbica por anticuerpos anti-receptor NMDA	0,2303	0,0338	0,0000	0,0169	0,0021	0,0000	0,2641	0,5472
Síndrome carcinoide	0,7501	0,0423	0,0063	0,0085	0,0148	0,0000	0,4479	1,2698
Esclerosis lateral amiotrófica	8,7894	0,4859	0,0380	0,3402	0,2324	0,0190	3,9848	13,8897
Enfermedad de Huntington	2,4065	0,1585	0,0254	0,2641	0,0761	0,0063	0,5937	3,5305
Inmunodeficiencia combinada grave	0,2747	0,0211	0,0000	0,0021	0,0042	0,0000	0,0528	0,3550
Enfermedad de Niemann-Pick tipo C	0,0592	0,0042	0,0000	0,0000	0,0000	0,0000	0,0106	0,0739
Distrofia miotónica de Steinert	5,7194	0,3169	0,0401	0,1585	0,1585	0,0211	1,0374	7,4519
Meduloblastoma	1,7896	0,2282	0,0148	0,0401	0,0401	0,0000	0,3381	2,4509
Ataxia de Friedreich	1,6142	0,0803	0,0106	0,0782	0,0275	0,0021	0,2726	2,0854
Miocardiopatía dilatada	155,5821	11,0437	1,2529	3,7101	3,8348	0,3719	25,3877	201,1833
Colangitis biliar primaria	8,8422	0,3296	0,0359	0,2493	0,2366	0,0211	1,2783	10,9930
Linfedema primario	21,1177	1,0036	0,1416	0,9423	0,7501	0,0465	2,8692	26,8709
Esclerosis sistémica	10,8663	0,4226	0,0423	0,2641	0,3909	0,0169	1,4219	13,4249
Anemia de Fanconi	0,6930	0,0549	0,0021	0,0106	0,0211	0,0021	0,0909	0,8747

Tabla B7. Altas hospitalarias de pacientes con EE. RR. por cada 10.000 habitantes

Enfermedad	Domicilio	Traslado Otro Hosp.	Alta Volunt.	Trasl. C. Socio-san.	Otros	Desconocido	Éxitus	Total
Enfermedad de Rendu-Osler (Telangiectasia hemorrágica hereditaria)	2,6896	0,1352	0,0254	0,0718	0,1247	0,0042	0,3528	3,4038
Tumor maligno del pene	4,7940	0,1585	0,0148	0,1162	0,1035	0,0021	0,5916	5,7807
Síndrome de Goodpasture	8,5358	0,4162	0,0423	0,2451	0,2197	0,0063	0,9782	10,4437
Arteritis de células gigantes	13,9383	0,5345	0,0465	0,6360	0,4817	0,0275	1,6184	17,2829
Distrofia muscular de Duchenne	3,7756	0,1479	0,0211	0,0993	0,0592	0,0021	0,3845	4,4898
Hemocromatosis hereditaria asociada al gen HFE	4,2172	0,1986	0,0296	0,0507	0,0739	0,0106	0,4268	5,0074
Síndrome de Lynch	0,6212	0,0190	0,0042	0,0085	0,0063	0,0000	0,0613	0,7205
Atrofia muscular espinal proximal	0,9550	0,0613	0,0063	0,0169	0,0106	0,0021	0,0909	1,1430
Sordera neurosensorial no sindrómica autosómica recesiva tipo DFNB	29,8352	1,0395	0,1183	1,0754	0,7543	0,0465	2,7741	35,6434
Epidermólisis ampollosa simple	0,0528	0,0000	0,0000	0,0021	0,0000	0,0000	0,0042	0,0592
Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth	6,1335	0,3000	0,0444	0,1838	0,1796	0,0085	0,5029	7,3526
Déficit de alfa1-antritripsina	3,6573	0,1373	0,0085	0,0296	0,0423	0,0296	0,2747	4,1792
Neurofibromatosis tipo 1	3,6700	0,1352	0,0127	0,0507	0,0782	0,0106	0,2768	4,2341
Enfermedad de Gaucher	0,2789	0,0148	0,0021	0,0021	0,0063	0,0021	0,0211	0,3275
Lupus eritematoso sistémico	20,0571	0,6972	0,1500	0,2683	0,5029	0,0211	1,3015	22,9981
Hernia diafragmática congénita	1,2783	0,0951	0,0042	0,0148	0,0275	0,0021	0,0803	1,5022
Acondroplasia	1,0036	0,0401	0,0042	0,0085	0,0127	0,0021	0,0592	1,1304
Hemofilia A	4,6038	0,1838	0,0507	0,0570	0,1078	0,0148	0,2535	5,2715
Síndrome de Turner	1,5233	0,0613	0,0085	0,0190	0,0232	0,0000	0,0824	1,7177
Hiperinsulinismo familiar	4,8447	0,1035	0,0148	0,0380	0,0169	0,0063	0,2514	5,2757
Discinesia ciliar primaria	0,1458	0,0085	0,0000	0,0042	0,0106	0,0021	0,0085	0,1796
Acromatopsia	0,0380	0,0000	0,0021	0,0000	0,0042	0,0000	0,0021	0,0465
Fiebre mediterránea familiar	0,6106	0,0232	0,0063	0,0085	0,0148	0,0021	0,0317	0,6972
Complejo esclerosis tuberosa	1,6269	0,0570	0,0063	0,0254	0,0423	0,0042	0,0803	1,8424
Síndrome de Prader-Willi	2,8629	0,1268	0,0232	0,0380	0,0359	0,0106	0,1373	3,2347
Síndrome del cromosoma X frágil	0,7479	0,0275	0,0063	0,0169	0,0211	0,0021	0,0359	0,8578
Glomerulonefritis: síndrome de Denys-Drash	1,0163	0,0380	0,0085	0,0021	0,0127	0,0021	0,0444	1,1240
Síndrome de Ehlers-Danlos	0,9318	0,0359	0,0127	0,0063	0,0169	0,0000	0,0401	1,0437
Fibrosis quística	5,2546	0,2303	0,0423	0,0275	0,1225	0,0127	0,2240	5,9138
Enfermedad de Fabry	0,6846	0,0380	0,0042	0,0169	0,0106	0,0000	0,0296	0,7839
Artritis idiopática juvenil	0,5219	0,0190	0,0021	0,0106	0,0063	0,0000	0,0211	0,5810
Osteogenesis imperfecta	1,3776	0,0549	0,0169	0,0148	0,0169	0,0021	0,0549	1,5381
Síndrome de Marfan	3,8961	0,1479	0,0106	0,0486	0,0718	0,0085	0,1542	4,3376
Enfermedad de Wilson	1,6480	0,0887	0,0127	0,0190	0,0190	0,0042	0,0655	1,8572
Síndrome de Beckwith Wiedemann/Síndrome de Sotos	0,4965	0,0254	0,0021	0,0042	0,0042	0,0000	0,0190	0,5514
Fenilcetonuria	0,7627	0,0211	0,0021	0,0190	0,0063	0,0000	0,0275	0,8388
Xeroderma pigmentosum	0,3275	0,0042	0,0021	0,0085	0,0021	0,0000	0,0106	0,3550
Catarata no sindrómica de inicio temprano	2,0135	0,0507	0,0042	0,0169	0,0232	0,0021	0,0549	2,1656
Atresia esofágica	1,4473	0,2345	0,0021	0,0106	0,0317	0,0042	0,0359	1,7663

Tabla B7. Altas hospitalarias de pacientes con EE. RR. por cada 10.000 habitantes

Enfermedad	Domicilio	Traslado Otro Hosp.	Alta Volunt.	Trasl. C. Socio-san.	Otros	Desconocido	Éxitus	Total
Displasia renal	2,2903	0,0845	0,0063	0,0021	0,0169	0,0063	0,0444	2,4509
Enfermedad de Hirschsprung	1,8234	0,1352	0,0085	0,0127	0,0359	0,0042	0,0359	2,0558
Síndrome de Kabuki	1,8741	0,1183	0,0063	0,0085	0,0317	0,0085	0,0338	2,0811
Atresia biliar	0,4458	0,0866	0,0021	0,0021	0,0063	0,0000	0,0085	0,5514
Bloqueo auriculoventricular completo congénito	0,6486	0,0359	0,0042	0,0042	0,0063	0,0000	0,0085	0,7078
Síndrome de Angelman	1,2508	0,0232	0,0042	0,0021	0,0063	0,0021	0,0127	1,3015
Craneosinostosis	3,0129	0,0507	0,0042	0,0085	0,0085	0,0042	0,0211	3,1101
Labio leporino/paladar hendido	3,2791	0,0613	0,0021	0,0021	0,0296	0,0063	0,0148	3,3953
ADS 46 XXI	0,0190	0,0000	0,0000	0,0000	0,0000	0,0000	0,0000	0,0190
(en blanco)	351,4643	19,5859	2,2607	9,0704	8,8147	0,7353	48,5506	440,4819
TOTAL GENERAL	728,3037	40,1373	4,6884	18,4915	18,0499	1,5318	98,2548	909,4574

Fuente: RAE-CMDB (2016-2020). Información correspondiente al indicador O2.5 del informe.

Tabla B8. Altas hospitalarias por enfermedad según el RAE-CMDB

Enfermedad	Total Altas de la Enfermedad	% respecto a total altas EE. RR.
Miocardiopatía dilatada	95.220	22,12%
Sordera neurosensorial no sindrómica autosómica recesiva tipo DFNB	16.870	3,92%
Linfedema primario	12.718	2,95%
Lupus eritematoso sistémico	10.885	2,53%
Arteritis de células gigantes	8.180	1,90%
Esclerosis lateral amiotrófica	6.574	1,53%
Esclerosis sistémica	6.354	1,48%
Colangitis biliar primaria	5.203	1,21%
Síndrome de Goodpasture	4.943	1,15%
Distrofia miotónica de Steinert	3.527	0,82%
Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth	3.480	0,81%
Fibrosis quística	2.799	0,65%
Tumor maligno del pene	2.736	0,64%
Hiperinsulinismo familiar	2.497	0,58%
Hemofilia A	2.495	0,58%
Hemocromatosis hereditaria asociada al gen HFE	2.370	0,55%
Distrofia muscular de Duchenne	2.125	0,49%
Síndrome de Marfan	2053	0,48%
Neurofibromatosis tipo 1	2.004	0,47%
Déficit de alfa1-antritripsina	1.978	0,46%
Enfermedad de Huntington	1.671	0,39%
Enfermedad de Rendu-Osler (Telangiectasia hemorrágica hereditaria)	1.611	0,37%
Labio leporino/paladar hendido	1.607	0,37%
Síndrome de Prader-Willi	1.531	0,36%

Tabla B8. Altas hospitalarias por enfermedad según el RAE-CMBD

Enfermedad	Total Altas de la Enfermedad	% respecto a total altas EE. RR.
Craneosinostosis	1.472	0,34%
Meduloblastoma	1.160	0,27%
Displasia renal	1.160	0,27%
Catarata no sindrómica de inicio temprano	1.025	0,24%
Ataxia de Friedreich	987	0,23%
Síndrome de Kabuki	985	0,23%
Enfermedad de Hirschsprung	973	0,23%
Enfermedad de Wilson	879	0,20%
Complejo esclerosis tuberosa	872	0,20%
Atresia esofágica	836	0,19%
Síndrome de Turner	813	0,19%
Osteogenesis imperfecta	728	0,17%
Hernia diafragmática congénita	711	0,17%
Síndrome de Angelman	616	0,14%
Síndrome carcinoide	601	0,14%
Atrofia muscular espinal proximal	541	0,13%
Acondroplasia	535	0,12%
Glomerulonefritis: síndrome de Denys-Drash	532	0,12%
Síndrome de Ehlers-Danlos	494	0,11%
Anemia de Fanconi	414	0,10%
Síndrome del cromosoma X frágil	406	0,09%
Fenilcetonuria	397	0,09%
Enfermedad de Fabry	371	0,09%
Síndrome de Lynch	341	0,08%
Bloqueo auriculoventricular completo congénito	335	0,08%
Fiebre mediterránea familiar	330	0,08%
Artritis idiopática juvenil	275	0,06%
Síndrome de Beckwith Wiedemann/Síndrome de Sotos	261	0,06%
Atresia biliar	261	0,06%
Encefalitis límbica por anticuerpos anti-receptor NMDA	259	0,06%
Inmunodeficiencia combinada grave	168	0,04%
Xeroderma pigmentosum	168	0,04%
Enfermedad de Gaucher	155	0,04%
Discinesia ciliar primaria	85	0,02%
Enfermedad de Niemann-Pick tipo C	35	0,01%
Epidermólisis ampollosa simple	28	0,01%
Acromatopsia	22	0,01%
ADS 46 XXI	9	0,00%

Fuente: RAE-CMDB. Información correspondiente al indicador O2.6 del informe. Total y porcentaje (%) de altas hospitalarias por enfermedad según el RAE-CMDB que tienen alguna enfermedad rara de las recogidas en el listado prototipo durante el período 2016 a 2020, respecto al total de altas hospitalarias por enfermedad rara.

Tabla B9. Ingresos de pacientes en UVI por EE. RR. Periodo 2016-2020

Enfermedades	Ingresos en UVI
Miocardiopatía dilatada	12.743
Sordera neurosensorial no sindrómica autosómica recesiva tipo DFNB	1.106
Lupus eritematoso sistémico	850
Craneosinostosis	721
Linfedema primario	613
Colangitis biliar primaria	510
Esclerosis lateral amiotrófica	488
Esclerosis sistémica	479
Distrofia miotónica de Steinert	477
Síndrome de Goodpasture	436
Meduloblastoma	365
Arteritis de células gigantes	363
Fibrosis quística	319
Síndrome de Marfan	314
Neurofibromatosis tipo 1	259
Atresia esofágica	246
Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth	244
Displasia renal	230
Enfermedad de Hirschsprung	229
Labio leporino/paladar hendido	227
Déficit de alfa1-antritripsina	226
Hemocromatosis hereditaria asociada al gen HFE	220
Hemofilia A	219
Distrofia muscular de Duchenne	215
Síndrome de Prader-Willi	201
Síndrome de Kabuki	196
Hernia diafragmática congénita	176
Enfermedad de Rendu-Osler (Telangiectasia hemorrágica hereditaria)	162
Hiperinsulinismo familiar	151
Atrofia muscular espinal proximal	127
Complejo esclerosis tuberosa	116
Tumor maligno del pene	103
Atresia biliar	98
Síndrome de Turner	94
Bloqueo auriculoventricular completo congénito	89
Acondroplasia	82
Ataxia de Friedreich	67
Enfermedad de Wilson	67
Enfermedad de Huntington	61
Catarata no sindrómica de inicio temprano	61
Síndrome de Ehlers-Danlos	55
Osteogenesis imperfecta	51
Enfermedad de Fabry	47

Tabla B9. Ingresos de pacientes en UVI por EE. RR. Periodo 2016-2020

Enfermedades	Ingresos en UVI
Síndrome de Angelman	43
Anemia de Fanconi	43
Glomerulonefritis: síndrome de Denys-Drash	42
Síndrome de Beckwith Wiedemann/Síndrome de Sotos	41
Inmunodeficiencia combinada grave	31
Síndrome carcinoide	28
Síndrome del cromosoma X frágil	26
Encefalitis límbica por anticuerpos anti-receptor NMDA	26
Fenilcetonuria	21
Artritis idiopática juvenil	20
Enfermedad de Gaucher	20
Xeroderma pigmentosum	16
Fiebre mediterránea familiar	15
Síndrome de Lynch	14
Discinesia ciliar primaria	13
Epidermólisis ampollosa simple	7
Enfermedad de Niemann-Pick tipo C	6
TOTAL GENERAL	24.558

Fuente: RAE-CMDB. Información correspondiente al indicador O2.9 del informe.

Tabla B10. Número de pacientes por EE. RR., sexo y edad. Periodo 2016-2020

Enfermedad	Hombre			Mujer			Total general
	Edad Adulta	Edad Pediátr.	Total	Edad Adulta	Edad Pediátr.	Total	
Miocardiopatía dilatada	122.161	459	122.620	38.661	401	39.062	161.682
Sordera neurosensorial no sindrómica autosómica recesiva tipo DFNB	11.112	1.535	12.647	10.599	1.124	11.723	24.370
Linfedema primario	6.774	92	6.866	12.059	83	12.142	19.008
Lupus eritematoso sistémico	2.774	47	2.821	13.534	193	13.727	16.548
Arteritis de células gigantes	4.666	1	4.667	7.994	2	7.996	12.663
Esclerosis sistémica	1.901	19	1.920	9.231	74	9.305	11.225
Esclerosis lateral amiotrófica	6.357	4	6.361	4.703	1	4.704	11.065
Colangitis biliar primaria	1.408	9	1.417	7.116	6	7.122	8.539
Síndrome de Goodpasture	3.870	110	3.980	3.157	111	3.268	7.248
Fibrosis quística	1.881	1.047	2.928	2.122	1.179	3.301	6.229
Distrofia miotónica de Steinert	2.920	186	3.106	2.726	149	2.875	5.981
Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth	2.846	245	3.091	2.167	150	2.317	5.408
Hemofilia A	2.386	878	3.264	884	63	947	4.211
Tumor maligno del pene	4.071	3	4.074				4.074
Neurofibromatosis tipo 1	1.210	597	1.807	1.471	577	2.048	3.855
Enfermedad de Rendu-Osler (Telangiectasia hemorrágica hereditaria)	1.747	51	1.798	1.743	59	1.802	3.600
Hemocromatosis hereditaria asociada al gen HFE	2.650	11	2.661	843	16	859	3.520

Tabla B10. Número de pacientes por EE. RR., sexo y edad. Periodo 2016-2020

Enfermedad	Hombre			Mujer			Total general
	Edad Adulta	Edad Pediátr.	Total	Edad Adulta	Edad Pediátr.	Total	
Distrofia muscular de Duchenne	1.829	396	2.225	1.158	123	1.281	3.506
Déficit de alfa1-antritripsina	1.872	122	1.994	1.302	125	1.427	3.421
Hiperinsulinismo familiar	489	817	1.306	867	979	1.846	3.152
Meduloblastoma	659	1.061	1.720	501	732	1.233	2.953
Síndrome de Prader-Willi	542	803	1.345	835	718	1.553	2.898
Enfermedad de Huntington	1.454	3	1.457	1.428	7	1.435	2.892
Labio leporino/paladar hendido	180	1.392	1.572	127	938	1.065	2.637
Displasia renal	193	1.417	1.610	198	741	939	2.549
Craneosinostosis	34	1.572	1.606	26	772	798	2.404
Enfermedad de Hirschsprung	273	1.419	1.692	182	498	680	2.372
Síndrome de Marfan	1.135	247	1.382	796	187	983	2.365
Síndrome de Kabuki	232	1.034	1.266	192	761	953	2.219
Catarata no sindrómica de inicio temprano	292	599	891	351	551	902	1.793
Complejo esclerosis tuberosa	514	356	870	601	289	890	1.760
Atresia esofágica	121	875	996	63	681	744	1.740
Ataxia de Friedreich	825	79	904	679	100	779	1.683
Osteogénesis imperfecta	316	377	693	458	451	909	1.602
Atrofia muscular espinal proximal	206	642	848	131	547	678	1.526
Síndrome de Turner				1.000	302	1.302	1.302
Hernia diafragmática congénita	223	300	523	293	210	503	1.026
Acondroplasia	234	267	501	248	256	504	1.005
Enfermedad de Wilson	509	76	585	364	39	403	988
Síndrome de Ehlers-Danlos	241	71	312	488	58	546	858
Glomerulonefritis: síndrome de Denys-Drash	429	160	589	214	54	268	857
Síndrome carcinoide	467	1	468	363		363	831
Anemia de Fanconi	195	206	401	254	124	378	779
Atresia biliar	25	286	311	28	419	447	758
Síndrome de Angelman	111	276	387	60	245	305	692
Enfermedad de Fabry	380	37	417	220	17	237	654
Síndrome del cromosoma X frágil	286	138	424	171	21	192	616
Bloqueo auriculoventricular completo congénito	135	136	271	125	173	298	569
Fenilcetonuria	151	126	277	129	117	246	523
Síndrome de Beckwith Wiedemann/ Síndrome de Sotos	103	196	299	55	165	220	519
Fiebre mediterránea familiar	176	58	234	191	67	258	492
Xeroderma pigmentosum	31	193	224	41	159	200	424
Síndrome de Lynch	213	6	219	196	2	198	417
Artritis idiopática juvenil	146	32	178	152	43	195	373

Tabla B10. Número de pacientes por EE. RR., sexo y edad. Periodo 2016-2020

Enfermedad	Hombre			Mujer			Total general
	Edad Adulta	Edad Pediátr.	Total	Edad Adulta	Edad Pediátr.	Total	
Encefalitis límbica por anticuerpos anti-receptor NMDA	166	3	169	116	3	119	288
Enfermedad de Gaucher	130	46	176	92	19	111	287
Inmunodeficiencia combinada grave	63	97	160	57	67	124	284
Discinesia ciliar primaria	32	40	72	21	26	47	119
Enfermedad de Niemann-Pick tipo C	31	32	63	11	20	31	94
Epidermólisis ampollosa simple	5	11	16	18	11	29	45
Acromatopsia	13	2	15	9	4	13	28
ADS 46 XXI				5	5	10	10
TOTAL GENERAL	196.395	21.301	217.696	133.826	16.014	149.840	367.536

Fuente: RAE-CMDB. Información correspondiente al indicador O2.9 del informe.

Tabla B11. Porcentaje de éxitos intrahospitalarios por enfermedad rara

Enfermedades	% Exitus
Encefalitis límbica por anticuerpos anti-receptor NMDA	48,46%
Síndrome carcinoide	35,38%
Esclerosis lateral amiotrófica	28,69%
Enfermedad de Huntington	16,83%
Inmunodeficiencia combinada grave	14,46%
Enfermedad de Niemann-Pick tipo C	14,29%
Distrofia miotónica de Steinert	13,91%
Meduloblastoma	13,91%
Ataxia de Friedreich	13,16%
Miocardiopatía dilatada	12,62%
Colangitis biliar primaria	11,64%
Linfedema primario	10,67%
Esclerosis sistémica	10,60%
Anemia de Fanconi	10,39%
Enfermedad de Rendu-Osler (Telangiectasia hemorrágica hereditaria)	10,35%
Tumor maligno del pene	10,24%
Síndrome de Goodpasture	9,38%
Arteritis de células gigantes	9,37%
Síndrome de Lynch	8,75%
Distrofia muscular de Duchenne	8,58%
Hemocromatosis hereditaria asociada al gen HFE	8,52%
Atrofia muscular espinal proximal	7,99%
Sordera neurosensorial no sindrómica autosómica recesiva tipo DFNB	7,78%
Epidermólisis ampollosa simple	7,14%
Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth	6,87%
Neurofibromatosis tipo 1	6,62%
Déficit de alfa1-antritripsina	6,58%

Tabla B11. Porcentaje de éxitos intrahospitalarios por enfermedad rara

Enfermedades	% Exitus
Enfermedad de Gaucher	6,54%
Lupus eritematoso sistémico	5,68%
Hernia diafragmática congénita	5,34%
Acondroplasia	5,25%
Hemofilia A	4,85%
Hiperinsulinismo familiar	4,76%
Discinesia ciliar primaria	4,71%
Síndrome de Turner	4,69%
Fiebre mediterránea familiar	4,56%
Complejo esclerosis tuberosa	4,38%
Acromatopsia	4,35%
Síndrome de Prader-Willi	4,26%
Síndrome del cromosoma X frágil	4,17%
Glomerulonefritis: síndrome de Denys-Drash	3,95%
Fibrosis quística	3,89%
Síndrome de Ehlers-Danlos	3,84%
Enfermedad de Fabry	3,78%
Artritis idiopática juvenil	3,64%
Osteogenesis imperfecta	3,60%
Síndrome de Marfan	3,56%
Enfermedad de Wilson	3,53%
Síndrome de Beckwith Wiedemann/Síndrome de Sotos	3,44%
Fenilcetonuria	3,28%
Xeroderma pigmentosum	2,94%
Catarata no sindrómica de inicio temprano	2,53%
Atresia esofágica	2,14%
Síndrome de Angelman	2,03%
Displasia renal	1,91%
Atresia biliar	1,89%
Enfermedad de Hirschsprung	1,76%
Síndrome de Kabuki	1,73%
Bloqueo auriculoventricular completo congénito	1,49%
Craneosinostosis	0,68%
Labio leporino/paladar hendido	0,50%
ADS 46 XXI	0,00%
TOTAL GENERAL	

Fuente: RAE-CMDB. Información correspondiente al indicador O2.9 del informe.

C. Respuestas ampliadas

Atención sociosanitaria: acciones informativas dirigidas a la ciudadanía para informar y sensibilizar sobre las EE. RR. en el periodo 2014-2022

Madrid ha impartido numerosos cursos sobre Enfermedades Poco Frecuentes (EPF) dirigidos a profesionales y realizado actividades de EPF en sus centros. A continuación, se detallan los cursos y actividades reportados por la comunidad.

Listado de cursos EPF dirigidos a profesionales sanitarios impartidos a nivel de Consejería de Sanidad (SERMAS)

Título	Año	Nº Ed.	Dur. Hrs.*	Modalidad
Formación en cáncer infantil para profesionales de atención primaria.	2014	2	8	Presencial
Enfermedades poco frecuentes: No tan raras.	2015	5	10	Presencial
Formación en cáncer infantil para profesionales de atención primaria.	2015	1	4	Presencial
Enfermedades poco frecuentes: No tan raras.	2016	3	6	Presencial
Formación en cáncer infantil para profesionales de Atención Primaria.	2017	2	8	Presencial
Manejo de Tics (Síndrome de Gilles de la Tourette) en Atención Primaria.	2018	1	4	Presencial
Impacto de la primera entrevista con los padres en la vida personal y familiar de niños con Síndrome de Down.	2018	1	5	Presencial
Estratificación asistencial en la Endometriosis.	2018	1	4	Presencial
Habilidades para enfrentar el Cáncer Infantil y Adolescente en Atención Primaria, “Por un diagnóstico precoz y una mejor comunicación con las familias”.	2019	2	8	Presencial
Protocolo de actuación para el manejo extrahospitalario de la patología urgente en pacientes con hemofilia de la Comunidad de Madrid 2019.	2019	1	4	Presencial
Tics y mucho más: “Manejo en Atención Primaria del Síndrome de Gilles de la Tourette”.	2019	1	4	Presencial
Demencia Frontotemporal: ¿La gran desconocida?	2019	1	4	Presencial
Estimulación precoz del paciente con daño cerebral.	2019	1	8	Presencial
Artrogriposis Múltiple Congénita (AMC). “Una enfermedad rara que no debe pasar desapercibida”.	2019	1	4	Presencial
Parálisis Cerebral en Atención Primaria.	2020	2	8	Presencial
Tics y mucho más: Manejo en Atención Primaria del Síndrome de Gilles de la Tourette.	2020	1	4	Formadrid
Demencia Frontotemporal (DTF): La gran desconocida.	2020	1	4	Formadrid
Estimulación precoz del paciente con Daño Cerebral.	2020	2	16	Formadrid
Enfermedades poco frecuentes Abordaje integral.	2021	2	60	Online
Cáncer Infantil y adolescentes en Atención Primaria.	2021	2	8	TEAMS
Manejo de Tics (Síndrome de Guilles de la Tourette) en Atención Primaria.	2021	1	8	TEAMS

Título	Año	Nº Ed.	Dur. Hrs.*	Modalidad
Artrogriposis Múltiple congénita.	2021	1	4	TEAMS
Abordaje y cuidados del paciente con piel de mariposa en Atención Primaria.	2021	1	4	TEAMS
Estimulación Precoz del Paciente con Daño Cerebral.	2021	2	16	TEAMS
Parálisis Cerebral en Atención Primaria.	2021	2	8	TEAMS
Neoplasias Hematológicas en Atención Primaria.	2021	1	4	TEAMS
Demencia Frontotemporal.	2021	1	4	TEAMS
Enfermedades poco frecuentes Abordaje integral.	2022	2		Online
Fibrosis Quística: ampliando conocimientos, conociendo vivencias.	2022	1	4	Presencial
Parálisis Cerebral en Atención Primaria.	2022	2	8	Presencial
Manejo de Tics (Síndrome de Gilles de la Tourette) en Atención Primaria.	2022	1	8	Presencial
Estimulación Precoz del Paciente con Daño Cerebral.	2022	2	8	Presencial
Demencia Frontotemporal (DTF): La gran desconocida.	2022	1	8	Presencial
Cáncer Infantil y adolescentes en Atención Primaria.	2022	2	4	Presencial
Comunicación y Acompañamiento en diagnósticos pre y post natales de niños con Síndrome de Down.	2022	1	4	Presencial
CNTNB1.	2022	1	4	Presencial
Abordaje Integral a la Paciente con Endometriosis.	2022	1	8	Presencial
Seguimiento de largos supervivientes de Cáncer Hematológico.	2022	1	5	Presencial
Enfermedades poco frecuentes Abordaje integral.	2023	2	30	Online
Fibrosis Quística: ampliando conocimientos, conociendo vivencias.	2023	1	4	Presencial
Parálisis Cerebral en Atención Primaria.	2023	2	8	Presencial
Manejo de Tics (Síndrome de Gilles de la Tourette) en Atención Primaria.	2023	1	8	Presencial
Paciente con Hemofilia.	2023	2	4	Presencial
Jornada formativa en Daño Cerebral. Estimulación precoz, global e intensiva del paciente con DCA. El papel del personal de enfermería y TCAE 2023.	2023	1	5	Presencial
Estimulación Precoz del Paciente con Daño Cerebral.	2023	1	8	Presencial
Demencia Frontotemporal (DTF): La gran desconocida.	2023	1	8	Presencial
Cáncer Infantil y adolescentes en Atención Primaria.	2023	2	4	Presencial
Comunicación y Acompañamiento en diagnósticos pre y post natales de niños con Síndrome de Down.	2023	1	4	Presencial
CNTNB1.	2023	1	4	Presencial
Abordaje Integral a la Paciente con Endometriosis.	2023	1	8	Presencial
Seguimiento de Largos supervivientes de Cáncer Hematológico.	2023	1	5	Presencial
Raquitismo y Osteomalacia heredados: evidencias en el diagnóstico en AP 2023.	2023	1	4	Virtual
Cáncer de Ovario: estrategia y aspectos prácticos desde AP 2023.	2023	1	4	Presencial

Notas: (*) En la columna de Duración de horas se indica la duración de una edición de un curso. Si se han realizado varias ediciones, el número de horas totales corresponde a la multiplicación de la duración del curso (Dur. Hrs) y el número de ediciones (Nº. Ed.). Fuente: Elaboración propia a partir de las respuestas recibidas del cuestionario.

Listado de actividades de EPF realizadas en el ámbito de centros sanitarios

Centro	Año	Título
Hospital Universitario La Paz	2015	Marcadores moleculares, nuevas terapias y líneas de investigación en endometriosis.
Hospital Universitario La Paz	2015	Enfermedades tropicales pediátricas.
Hospital Universitario La Paz	2015	Avances en trasplante hepático infantil.
Hospital Universitario de La Princesa	2015	Modelo asistencial en enfermedades raras de origen genético.
Hospital Universitario del Henares	2015	II Curso de actualización jornadas de debate sobre el manejo de la patología respiratoria crónica agudizada.
Hospital Universitario del Henares	2015	SEPSIS. Actualización en fisiopatología, diagnóstico y tratamiento (sustituye a previo autorizado por Consejería).
Hospital Universitario José Germain	2015	Atención en urgencias somáticas (2 ediciones).
Hospital Universitario Infanta Sofía	2016	Conceptos nutricionales en Diabetes Infantil para TMSCAE
Hospital Universitario La Paz	2016	Curso de simulación en técnicas de depuración extrarrenal continua. Ed. 01.
Hospital Universitario La Paz	2016	Primera jornada de cáncer ginecológico. Más allá del tratamiento. Ed. 01.
Hospital Universitario La Paz	2016	Casos clínicos interactivos en infectología pediátrica. Ed. 01.
Hospital Universitario Ramón y Cajal	2016	Tecnologías aplicadas al diagnóstico por imagen. Aplicaciones clínicas y protocolos en Oncología.
Hospital Universitario de Fuenlabrada	2016	Genética para pediatras.
Hospital Universitario Infanta Cristina	2017	Procedimientos diagnósticos en enfermedades Neuromusculares.
Hospital Universitario del Sureste	2017	Un año de consulta monográfica de enfermedades minoritarias en un hospital primario.
Hospital Universitario de Getafe	2017	Otoneurología basada en casos clínicos.
Hospital Universitario Ramón y Cajal	2017	Sesiones Autoformativas en fibrosis quística. Ed. 10.
Hospital Universitario Ramón y Cajal	2017	Sesiones Autoformativas en fibrosis quística. Ed. 11.
Hospital Universitario Ramón y Cajal	2017	Jornadas de actualización en Genética. Ed. 03.
Hospital Universitario Ramón y Cajal	2017	Jornadas de actualización en Genética. Ed. 04.
Vicecons. Humanización de la Asistencia Sanitaria. S.G. Información y Atención al Paciente	2017	Síndrome del Aceite Tóxico para médicos de Atención Primaria 2017.
Vicecons. Humanización de la Asistencia Sanitaria. S.G. Información y Atención al Paciente	2017	Atención Sanitaria en Centros, Servicios y Unidades de Referencia a personas con Enfermedades Poco Frecuentes 2017 Ed. I.
D.G. Coord. Asistencia Sanitaria. Gerencia Asistencial de Atención Primaria	2017	Aproximación a las enfermedades raras en AP-Ed. 1/2017.
D.G. Coord. Asistencia Sanitaria. Gerencia Asistencial de Atención Primaria	2017	Cardiopatías familiares en atención primaria: raras y no tan raras-Ed. 1/2017.
D.G. Coord. Asistencia Sanitaria. Gerencia Asistencial de Atención Primaria	2017	Reversión CS Virgen del Cortijo en síndrome de aceite tóxico para médicos de AP-Ed. 1/2017.
D.G. Coord. Asistencia Sanitaria. Gerencia Asistencial de Atención Primaria	2017	Reversión CS Goya curso días internacionales: EPF (enfermedades poco frecuentes) y TEA (trastornos del espectro autista)-Ed. 1/2017.

Centro	Año	Título
D.G. Coord. Asistencia Sanitaria. Gerencia Asistencial de Atención Primaria	2017	Enfermedades neuromusculares en atención primaria: abordaje clínico multidisciplinar-Ed. 1/2017.
D.G. Coord. Asistencia Sanitaria. Gerencia Asistencial de Atención Primaria	2017	Rotación Tutora María José Piñero Acin por servicio de medicina interna enfermedades raras Hospital Universitario 12 de octubre-Ed. 1/2017.
D.G. Planificación. S.G. Investigación.	2017	Jornada de Investigación Sanitaria de la Comunidad de Madrid.
Hospital Universitario 12 de octubre	2018	Aportación de la medicina nuclear al estudio de las enfermedades neurológicas y tumores del SNC. Nuevos trazadores PET.
Hospital Universitario Ramón y Cajal	2018	Ses. Autoformativas en fibrosis quística. Ed. 12.
Hospital Universitario Ramón y Cajal	2018	Ses. Autoformativas en fibrosis quística. Ed. 13.
Hospital Universitario Ramón y Cajal	2018	Jornadas de actualización en Genética. Ed.04.
Hospital Universitario de Móstoles	2018	Actualización en Genética 2018.
Hospital General Universitario Gregorio Marañón	2018	Jornada sobre Enfermedades Minoritarias dirigida a Atención Primaria.
Hospital Universitario La Paz	2018	Simposio in memoriam Dr. Antonio Pérez Piñar. características y manejo de la paciente joven con cáncer ginecológico. cribado en obstetricia. Ed 06.
Hospital Universitario Puerta De Hierro Majadahonda	2018	Cáncer Cutáneo: Prevención y Diagnóstico Precoz en Atención Primaria.
Hospital Universitario del Tajo	2018	Síndrome 22q11.
Vicecons. Humanización de la Asistencia Sanitaria. S.G. Información y Atención al Paciente	2018	Cáncer de Ovario en Atención Primaria 2018. *
Vicecons. Humanización de la Asistencia Sanitaria. S.G. Información y Atención al Paciente	2018	Cáncer Infantil en Atención Primaria 2018. Ed. I.*
Vicecons. Humanización de la Asistencia Sanitaria. S.G. Información y Atención al Paciente	2018	Cáncer Infantil en Atención Primaria 2018. Ed. II. *
Vicecons. Humanización de la Asistencia Sanitaria. S.G. Información y Atención al Paciente	2018	Corea de Huntington para médicos de Atención Primaria 2018.
D.G. Coord. Asistencia Sanitaria. Gerencia Asistencial de Atención Primaria	2018	Aproximación a los errores congénitos del metabolismo en Atención Primaria-Ed. 1/2018.
Viceconsejería de Humanización de la Asistencia Sanitaria. S.G. Información y Atención al Paciente	2018	Manejo de Tics en Atención Primaria. Síndrome de Gilles de la Tourette.
D.G. Planificación. S.G. Formación. Enfermedades Poco Frecuentes	2018	E.P.F. Curso básico. Ed. 01.
D.G. Planificación. S.G. Formación. Enfermedades Poco Frecuentes	2018	E.P.F. Curso básico. Ed. 02.
D.G. Planificación. S.G. Formación. Enfermedades Poco Frecuentes	2018	Enfermedades poco frecuentes en urgencias. Enfoque práctico.
Hospital Universitario Ramón y Cajal	2019	Actualizaciones en Tumores Digestivos, sarcomas cerebrales y cáncer familiar. Ed. 01.
Hospital Universitario Ramón y Cajal	2019	Jornadas de actualización en Genética Ed. 05.

Centro	Año	Título
Hospital Universitario Ramón y Cajal	2019	Sesiones Autoformativas en Fibrosis Quística Ed. 14.
Hospital Universitario La Paz	2019	Novedades y Controversias en Endometriosis.
Hospital Universitario Severo Ochoa	2019	Genética de las miocardiopatías.
SG. At. Paciente	2019	Cefaleas en Atención Primaria 2019. Ed. I.
SG. At. Paciente	2019	Cáncer de Ovario en Atención Primaria 2018.
SG. At. Paciente	2019	Protocolo de atención urgente extrahospitalaria en el paciente Hemofílico 2019.
SG. At. Paciente	2019	Manejo de Tics en Atención Primaria. Síndrome de Gilles de la Tourette 2019. Ed. I.
SG. At. Paciente	2019	Diagnóstico, tratamiento y cuidados en pacientes con Artritis reumatoide 2019.
SG. At. Paciente	2019	Cefaleas en Atención Primaria 2019. Ed II.
SG. At. Paciente	2019	Enfermedad Celíaca del adulto: estrategias para diagnóstico y tratamiento en Atención Primaria 2019.
SG. At. Paciente	2019	Habilidades para enfrentar el Cáncer Infantil y Adolescente en Atención Primaria. Ed. I.
SG. At. Paciente	2019	Habilidades para enfrentar el Cáncer Infantil y Adolescente en Atención Primaria. Ed. II.
Hospital Universitario La Paz	2019	Novedades y Controversias en Endometriosis.
SG. At. Paciente	2019	Demencia Frontotemporal: ¿La gran desconocida?
SG. At. Paciente	2019	Manejo de Tics en Atención Primaria. Síndrome de Gilles de la Tourette 2019. Ed. I.
Planificación, Investigación y Formación/UFC	2019	Tratamiento de enfermedades raras en urgencias y emergencias.
Planificación, Investigación y Formación/UFC	2019	Elaboración contenidos del curso Online Enfermedades Poco Frecuentes. Abordaje Integral.
S.G. Información y Atención al Paciente	2020	Manejo de Tics en Atención Primaria. Síndrome de Gilles de la Tourette 2020.
S.G. Información y Atención al Paciente	2020	Demencia Frontotemporal: ¿La gran desconocida? 2020.
S.G. Información y Atención al Paciente	2020	Cáncer de Ovario: Estrategia y aspectos prácticos desde Atención Primaria.
S.G. Información y Atención al Paciente	2020	Estimulación precoz del paciente con daño cerebral. 2020.
Hospital Universitario 12 de octubre	2020	Errores congénitos del metabolismo. un reto para todos.
Hospital Universitario Niño Jesús	2020	Sesiones de autoformación de la sección de neuropediatría del Hospital Niño Jesús.
Hospital Universitario Niño Jesús	2020	Cáncer de Ovario: Estrategia y aspectos prácticos desde Atención Primaria.
Hospital Universitario La Paz/Carlos III/ Cantoblanco	2021	Dismorfología de la Sociedad Española de Genética Clínica y Dismorfología de la A.E.P.
Hospital Universitario La Paz/Carlos III/ Cantoblanco	2021	Diagnóstico clínico y molecular de las displasias esqueléticas. 3ª jornada de la Unidad Multidisciplinar de Displasias Esqueléticas (UMDE).
Hospital Universitario Puerta De Hierro Majadahonda	2021	Enfermedades Poco Frecuentes.
Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente	2021	Demencia Frontotemporal (DFT): ¿La gran desconocida?

Centro	Año	Título
Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente	2021	Artrogriposis múltiple congénita (ACM), una enfermedad rara que no debe pasar desapercibida.
SG. Formación y acreditación docente sanitaria (Formación continuada)	2021	Enfermedades Poco Frecuentes. Abordaje integral. Ed. 01.
SG. Formación y acreditación docente sanitaria (Formación continuada)	2021	Enfermedades Poco Frecuentes. Abordaje integral. Ed. 02.
Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente	2021	Cáncer de Ovario: Estrategia y aspectos prácticos desde Atención Primaria.
Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente	2021	Tics y mucho más: manejo en Atención Primaria del Síndrome de Gilles de la Tourette.
Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente	2021	Raquitismos y osteomalacia heredados: Evidencias en el diagnóstico en Atención Primaria.
Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente	2021	El doble reto de la Atención al Cáncer Infantil en Tiempos de COVID. Ed. 01.
Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente	2021	El doble reto de la Atención al Cáncer Infantil en Tiempos de COVID. Ed. 02.
Hospital Clínico San Carlos	2021	Sesiones clínicas multidisciplinares en el manejo y tratamiento de los sarcomas y otros tumores musculoesqueléticos en adolescentes y adultos.
Hospital Universitario Ramón y Cajal	2021	Actualización de tratamientos en pacientes con fibrosis quística.
Hospital Universitario Ramón y Cajal	2021	Fibrosis quística. actualización en el abordaje y tratamiento.
Hospital Universitario Ramón y Cajal	2021	Jornadas de actualización en genética. Ed.07.
Hospital Universitario Ramón y Cajal	2021	Actualización en genética, Ed.08.
Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente	2021	Parálisis Cerebral en Atención Primaria, ¿conocemos a nuestros pacientes? Ed. I.
Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente	2021	Estimulación precoz del paciente con Daño Cerebral. Ed. I.
Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente	2021	Estimulación precoz del paciente con Daño Cerebral. Ed. II.
Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente	2021	Parálisis Cerebral en Atención Primaria, ¿conocemos a nuestros pacientes? Ed. II.
Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente	2021	Abordaje y Cuidados del Paciente con Piel de Mariposa en Atención Primaria.
Hospital Universitario Niño Jesús	2021	Fundamentos de oncología pediátrica. Ed. 07.
Hospital Universitario Ramón y Cajal	2021	Actualizaciones en tumores digestivos, sarcomas cerebrales y cáncer familiar. Ed. 02.

Fuente: Elaboración propia a partir de las respuestas recibidas del cuestionario.

Centros y/o grupos de investigación a nivel autonómico sobre EE. RR.

Madrid reporta la siguiente información sobre los grupos de investigación de los Institutos de Investigación que se encuentran en sus centros hospitalarios.

Centro	Área de investigación	Grupo	Investigador/a responsable
i+12	Enfermedades raras y de Base Genética	Enfermedades raras, Mitocondriales y Neuromusculares* ¹³¹	Martín Casanueva, Miguel Ángel
i+12	Enfermedades raras y de Base Genética	Investigación en ELA ¹³²	García Redondo, Alberto
i+12	Enfermedades raras y de Base Genética	Laboratorio de Membranas Mitocondriales ¹³³	López Montero, Iván
i+12	Enfermedades raras y de base genética	Porfirias, Hemocromatosis y Anemia ¹³⁴	Morán Jiménez, M ^a Josefa Méndez Alba, Manuel
IiSGM	Oncología traslacional	Genética y Clínica de las Neoplasias Hematológicas y el Trasplante Hematopoyético* ¹³⁵	Díez Martín, José Luis Buño Borde, Ismael Belendez Bieler, Cristina
IiSGM	Neurociencia y salud mental	Enfermedades neurológicas ¹³⁶	Grandas Pérez, Francisco Javier
Idipaz	Materno-Infantil y del Adolescente	Investigación Traslacional en Cáncer Infantil, Trasplante Hematopoyético y Terapia Celular	Pérez Martínez, Antonio
Idipaz	Enfermedades Infecciosas e Inmunidad	Fisiopatología Linfocitaria en Inmunodeficiencias* ¹³⁷	López Granados, Eduardo
Idipaz	Patologías de grandes sistemas	Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades alérgicas* ¹³⁸	Eugenio Quirce Gancedo, Santiago Caballero Molina, M ^a Teresa
Idipaz	Cáncer y genética molecular humana	INGEMM-Instituto de Genética Médica y Molecular* ¹³⁹	Daniel Lapunzina Badía, Pablo
IRYCIS	Neurociencias, Órganos de los Sentidos y Salud Mental	Genética y patofisiología neurosensorial* ¹⁴⁰	Moreno Pelayo, Miguel Ángel
IDIPHISA	Neurociencias y órganos de los sentidos	Reparación neuronal y terapia molecular en neurodegeneración ¹⁴¹	Díaz Nido, Javier

¹³¹ <https://www.ciberer.es/grupos/grupo-de-investigacion?id=17110>

¹³² <https://imas12.es/investigacion/enfermedades-raras/ela/>

¹³³ <https://imas12.es/investigacion/enfermedades-raras/laboratorio-de-membranas-mitocondriales/>

¹³⁴ <https://imas12.es/investigacion/enfermedades-raras/porfirias-hemocromatosis-y-anemias/>

¹³⁵ <https://www.ciberer.es/grupos/grupo-de-investigacion?id=21097>

¹³⁶ <https://www.iisgm.com/investigacion/areas-de-investigacion/area-3-neurociencia-y-salud-mental/grupo-2-fisiopatologia-y-tratamiento-de-los-trastornos-del-movimiento/>

¹³⁷ <https://www.ciberer.es/grupos/grupo-de-investigacion?id=26155>

¹³⁸ <https://www.ciberer.es/grupos/grupo-de-investigacion?id=17622>

¹³⁹ <https://www.ciberer.es/grupos/grupo-de-investigacion?id=17107>

¹⁴⁰ <https://www.ciberer.es/grupos/grupo-de-investigacion?id=17116>

¹⁴¹ <https://investigacionpuertadehierro.com/investigacion/areas-de-investigacion/neurociencias-y-organos-de-los-sentidos/41-grupo-de-investigacion-en-reparacion-neuronal-y-terapia-molecular-en-neurodegeneracion-ataxias-espinocerebelosas/>

Centro	Área de investigación	Grupo	Investigador/a responsable
IDIPHISA	Biopatología cardiovascular, digestiva y reumatológica	Insuficiencia Cardíaca y miocardiopatías.	García Pavía. Pablo
IISFJD	Genética y genómica	Genética y Genómica de Enfermedades raras y Complejas ^{*142}	Ayuso García, Carmen
IISFJD	Genética y genómica	Susceptibilidad Genética a Enfermedades raras y Complejas ¹⁴³	Fernández Piqueras. José (hasta agosto 2022) Santos Hernández, Javier (desde agosto 2022)
IISFJD	Neurociencias	Neurología ^{*144}	Serratos Fernández, José María
IdiSSC	Neurociencia	Enfermedades neurológicas ¹⁴⁵	Matías-Guiu Guía, Jorge
IISPrincesa	Mecanismos etiopatogénicos, celulares y moleculares en enfermedades inflamatorias y autoinmunes	Mecanismos y mediadores de inflamación en enfermedades endocrinas ¹⁴⁶	Marazuela Azpíroz, Mónica
Hospital Niño Jesús	Enfermedades Oncohematológicas	Hematología ^{*147}	Sevilla Navarro, Julián
Hospital Niño Jesús	Enfermedades Inmunes	_*148	González Gutiérrez-Solana, Luis

Notas: (*) En la columna de Grupo indica que éste pertenece al CIBER. Fuente: Elaboración propia a partir de las respuestas recibidas del cuestionario.

Formación

Madrid ha informado sobre los siguientes tipos de recursos dirigidos a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con EE. RR.

Cursos

- Acompañamiento a las familias de pacientes ingresados en la UCI¹⁴⁹.
- Ayúdate y ayúdanos: curso para cuidadores de personas con enfermedades poco frecuentes¹⁵⁰.
- Capacitación para el rol de persona que cuida experta¹⁵¹.
- Cómo aliviar el dolor a través del ejercicio terapéutico: desmontando mitos¹⁵².

¹⁴² <https://www.ciberer.es/grupos/grupo-de-investigacion?id=17082>

¹⁴³ <https://www.fjd.es/iis-fjd/es/areas-grupos-investigacion/genetica-genomica/susceptibilidad-genetica-enfermedades-raras-complejas>

¹⁴⁴ <https://www.fjd.es/iis-fjd/es/areas-grupos-investigacion/neurociencias/neurologia>

¹⁴⁵ <https://www.idissc.org/grupo-de-investigacion/enfermedades-neurológicas/>

¹⁴⁶ <https://www.iis-princesa.org/investigacion/area-1/linea-9-grupo-25-2/>

¹⁴⁷ <https://www.ciberer.es/grupos/grupo-de-investigacion?id=20832>

¹⁴⁸ <https://www.ciberer.es/grupos/grupo-de-investigacion?id=20832>

¹⁴⁹ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/392.html>

¹⁵⁰ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/125.html>

¹⁵¹ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/187.html>

¹⁵² <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/281.html>

- Conoce la ELA (Esclerosis Lateral Amiotrófica). Causas, síntomas, diagnóstico y tratamiento de la ELA¹⁵³.
- Cuidar al niño con patologías crónicas y necesidades complejas de atención¹⁵⁴.
- Información para padres ante la sospecha de un problema del desarrollo social y comunicativo de su hijo o hija¹⁵⁵.
- La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth¹⁵⁶.
- La perspectiva de género en las enfermedades raras¹⁵⁷.
- Las personas que cuidan ante las situaciones inesperadas en el domicilio: ¿qué hacer?¹⁵⁸.
- Los cuidados y las minorías: el hombre como cuidador¹⁵⁹.
- Los duelos sin tregua en la Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA)¹⁶⁰.
- Vivir con dolor. Herramientas para el autocuidado y el control del dolor crónico¹⁶¹.

Aula Virtual

- Autonomía personal en personas con discapacidad¹⁶².
- Conducir con discapacidad¹⁶³.
- Cuidar es generosidad, es preocuparse por... Cómo afrontar la estigmatización¹⁶⁴.
- En tiempos de estrés, haz lo que importa. Herramientas para gestionar el estrés¹⁶⁵.
- Intervención del terapeuta ocupacional con personas cuidadoras de personas dependientes¹⁶⁶.
- Jornada de cierre del Campus de personas que cuidan: “¿Que necesitan las personas que cuidan de los profesionales del sistema sanitario y del sistema social? Necesidades sentidas¹⁶⁷.”
- La tecnología al servicio de los cuidadores, familiares y enfermos con demencia¹⁶⁸.

¹⁵³ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/418.html>

¹⁵⁴ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/624.html>

¹⁵⁵ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/468.html>

¹⁵⁶ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/441.html>

¹⁵⁷ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/646.html>

¹⁵⁸ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/130.html>

¹⁵⁹ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/647.html>

¹⁶⁰ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/648.html>

¹⁶¹ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/305.html>

¹⁶² <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/669.html>

¹⁶³ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/746.html>

¹⁶⁴ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/333.html>

¹⁶⁵ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/477.html>

¹⁶⁶ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/499.html>

¹⁶⁷ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/336.html>

¹⁶⁸ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/496.html>

- Las habilidades para la vida. Una ayuda para la dinámica en el hogar¹⁶⁹.
- Lo imposible se hace posible: la experiencia de las personas que cuidan con la gestión de casos¹⁷⁰.
- Pautas para la elección de una silla de ruedas¹⁷¹.
- Presentación del informe de resultados “Construyendo la propuesta de valor para las personas con discapacidad física sobrevenida”¹⁷².
- Promoción de la salud y el bienestar de una misma cuando se es cuidadora. Ejercer el cuidado del otro se hace sin descuidarse¹⁷³.
- Rehabilitación funcional para personas con enfermedades neurológicas¹⁷⁴.
- Rehabilitación funcional para personas con enfermedades neurológicas desde la terapia ocupacional¹⁷⁵.
- Una mirada desde mis zapatillas. Presentación del Campus¹⁷⁶.

Videos y material multimedia

- ¿Qué es la dependencia?¹⁷⁷
- ¿Qué es la discapacidad?¹⁷⁸
- ¿Qué es la incapacidad laboral y la incapacidad civil?¹⁷⁹
- Accesibilidad y comunicación con personas con discapacidad auditiva en el hospital¹⁸⁰.
- Atención en situación de últimos días¹⁸¹.
- Bienvenida al campus de personas que cuidan¹⁸².
- Cómo mantener una espalda sana. Un tiempo para ti: cuídate si cuidas¹⁸³.
- Cuidados paliativos. Aspectos prácticos¹⁸⁴.
- Cuidados paliativos. Manejo de la vía subcutánea a través de catéteres¹⁸⁵.

¹⁶⁹ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/334.html>

¹⁷⁰ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/332.html>

¹⁷¹ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/500.html>

¹⁷² <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/590.html>

¹⁷³ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/670.html>

¹⁷⁴ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/502.html>

¹⁷⁵ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/502.html>

¹⁷⁶ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/330.html>

¹⁷⁷ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/245.html>

¹⁷⁸ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/258.html>

¹⁷⁹ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/220.html>

¹⁸⁰ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/744.html>

¹⁸¹ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/129.html>

¹⁸² <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/351.html>

¹⁸³ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/415.html>

¹⁸⁴ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/260.html>

¹⁸⁵ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/60.html>

- Cuidar en casa a los niños más frágiles¹⁸⁶.
- Cúidate para poder cuidar¹⁸⁷.
- Derecho de las personas con discapacidad¹⁸⁸.
- Donación y trasplantes. Tipos de trasplantes¹⁸⁹.
- Material multimedia de cuidados del paciente portador de una sonda de gastrostomía¹⁹⁰.
- Material multimedia de educación para la salud en relación al manejo de la vía subcutánea a través del catéter¹⁹¹.
- Material multimedia para obtener información sobre las donaciones de órganos¹⁹².
- Objetivo: tu seguridad cuando recibes la atención sanitaria¹⁹³.
- Participa en la toma de decisiones que afectan a tu salud. Tu voz importa¹⁹⁴.
- Qué lo ofrecen los trabajadores sociales en atención primaria¹⁹⁵.
- Vídeos para familias de niños con daño cerebral¹⁹⁶.

Gestión emocional

- ¿Qué son las emociones? El termómetro de las emociones¹⁹⁷.
- El triángulo del bienestar¹⁹⁸.
- ¿Qué es la ansiedad?¹⁹⁹
- ¿Alguna vez has tenido una crisis de ansiedad o ataque de pánico?²⁰⁰
- ¡El suicidio se puede prevenir!²⁰¹
- Tu salud y bienestar mental. Hay un reto de aprendizaje para ti (*reto*)²⁰².

¹⁸⁶ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/107.html>

¹⁸⁷ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/48.html>

¹⁸⁸ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/178.html>

¹⁸⁹ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/81.html>

¹⁹⁰ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/65.html>

¹⁹¹ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/63.html>

¹⁹² <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/64.html>

¹⁹³ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/798.html>

¹⁹⁴ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/794.html>

¹⁹⁵ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/45.html>

¹⁹⁶ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/course/info.php?id=272>

¹⁹⁷ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/159.html>

¹⁹⁸ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/46.html>

¹⁹⁹ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/106.html>

²⁰⁰ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/103.html>

²⁰¹ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/204.html>

²⁰² <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/345.html>

- Gestiona tu estrés, relájate²⁰³.
- Recomendaciones para vencer el insomnio²⁰⁴.
- Ejercicios para relajarte:
 - Higiene mental para empezar el día.
 - Atención en los sonidos.
 - Relajación con afirmación positiva.
 - Consciencia del cuerpo.
 - Fumador, no fumador.
 - Relajación para gestionar el dolor.
 - Respiración abdominal.
- Cómo manejar el dolor²⁰⁵.
- Aspectos psicológicos que modulan el dolor crónico²⁰⁶.
- Cómo afrontar un problema de salud²⁰⁷.
- Incontinencia urinaria en personas con discapacidad²⁰⁸.

Otros

- Información sobre cuidados²⁰⁹.
- Documentación saludable: Presentación del informe de resultados “Construyendo la propuesta de valor para las personas con discapacidad física sobrevenida”²¹⁰.

Aplicación de la estrategia

Catalunya cuenta con un modelo de Atención a las EE. RR. cuyos objetivos generales se articulan en torno a fortalecer y afianzar los recursos disponibles mediante la designación de XUEC por grupos temáticos de EE. RR.; y mejorar la disponibilidad de información epidemiológica fiable sobre las EE. RR., para cuyo objetivo es clave la notificación de casos que ejercen las UEC en un registro basado en el catálogo de códigos ORPHA.

Los objetivos y compromisos de las XUEC se resumen principalmente en: (i) Consensuar protocolos y/o guías de práctica clínica para su aplicación; (ii) Establecer la frecuencia de las reuniones de grupo: labor de consultoría de casos complejos, asesoramiento en la

²⁰³ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/153.html>

²⁰⁴ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/251.html>

²⁰⁵ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/42.html>

²⁰⁶ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/105.html>

²⁰⁷ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/47.html>

²⁰⁸ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/465.html>

²⁰⁹ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/366.html>

²¹⁰ <https://escueladesalud.comunidad.madrid/landing-page/598.html>

red de servicios, etc.); (iii) Cubrir la función de gestión de caso para cada persona afectada de EE. RR.: coordinar y organizar los procesos asistenciales, y garantizar la información y el acompañamiento del enfermo y su familia; (iv) Establecer sinergias entre las UEC para garantizar una estrategia terapéutica integrada (ámbito combinado de UEC para cubrir todas las necesidades de los pacientes con enfermedades minoritarias); (v) Consensuar cómo se hará la participación en el registro de EE. RR. de Catalunya, con el acompañamiento del CatSalut; (vi) Organizar/compartir la participación en ensayos clínicos; (vii) Contribuir a la investigación líder (mejorar la comprensión de la enfermedad, optimizar el diagnóstico, la asistencia, el tratamiento, etc.); (viii) Contribuir a poner en común los nuevos conocimientos del área de experiencia del grupo; (ix) Relación con otras unidades expertas en enfermedades minoritarias: nacionales, europeas y/o internacionales; (x) Desarrollar una política de innovación y transferencia de conocimiento en la red (formación de profesionales, acuerdos de seguimiento compartido, información de pacientes y familias, etc.); y (xi) Colaborar con asociaciones de pacientes. Además de información sobre los criterios de designación de las UEC, también aporta información sobre la actuación de sus siete líneas estratégicas: información sobre EE. RR.²¹¹; prevención y detección precoz; atención sanitaria; terapias; atención sociosanitaria; investigación; y formación.

En relación con si la estrategia de EE. RR. está recogida en el plan de salud, Catalunya remite al Pla de Salut de Catalunya 2021-2025²¹², entre cuyos objetivos estratégicos específicos se encuentra potenciar las redes de unidades de experiencia clínica en enfermedades minoritarias, los centros, servicios y unidades de referencia (CSUR) y la integración en las diferentes redes europeas de referencia (ERN) para potenciar la estrategia de atención a las personas afectadas por enfermedades minoritarias (ver objetivo específico “3.8.32 Reordenar el funcionamiento de la atención hospitalaria para atender la alta complejidad” de la Línea Estratégica número 3: Integración de la atención a la salud). Asimismo, el Pla de Salut 2021-2025 incluye desarrollar un abordaje integral e innovador entre los profesionales de la investigación y los profesionales asistenciales de las enfermedades minoritarias del niño y del adulto en el momento de la diagnosis y en la fase de cronicidad, y potenciar la innovación pediátrica (acción que se encuentra incluida en el objetivo específico “4.14.44 Incrementar la investigación y la innovación en los determinantes sociales de la salud, los problemas de salud más prevalentes y la organización del sistema de salud” de la Línea Estratégica número 4: Palancas de cambio transversales).

Las funciones de la Comisión Asesora en Enfermedades Minoritarias (CAMM), impulsada por el Departament de Salut desde 2009, son las siguientes: asesorar en materia de formación y promover la difusión de la información en materia de EE. RR., con el fin de mejorar su percepción social; recomendar las medidas que se consideren oportunas para

²¹¹ TEAF: <https://canalsalut.gencat.cat/ca/salut-a-z/t/trastorn-espectre-alcoholic-fetal-teaf/>;
SHU: <https://canalsalut.gencat.cat/ca/salut-a-z/s/sindrome-hemolitica-uremica-shu/>;
Distrofia muscular de Duchenne: <https://canalsalut.gencat.cat/ca/salut-a-z/d/distrofia-muscular-de-duchenne/>;
ELA: <https://canalsalut.gencat.cat/ca/salut-a-z/e/esclerosi-lateral-amiotrofica/>;
Síndrome postpolio: <https://canalsalut.gencat.cat/ca/salut-a-z/s/sindrome-postpolio/>;
Lupus: <https://canalsalut.gencat.cat/ca/salut-a-z/l/lupus/>;
Síndrome de Sjögren: <https://canalsalut.gencat.cat/ca/salut-a-z/s/sindrome-de-sjogren/index.html>;
Epilepsia: <https://canalsalut.gencat.cat/ca/salut-a-z/e/epilepsia/>

²¹² https://scientiasalut.gencat.cat/bitstream/handle/11351/7948/pla_salut_catalunya_2021_2025_2021.pdf?sequence=1&isAllowed=y

la mejora de los servicios y las actuaciones en materia de EE. RR.; proponer medidas que permitan el establecimiento y la mejora de los registros de enfermedades minoritarias; proponer intervenciones, dentro del marco de la atención domiciliaria y la rehabilitación, para la mejora de la calidad de vida de las personas que sufran una enfermedad minoritaria; proponer actuaciones para potenciar la coordinación entre los distintos niveles asistenciales y favorecer la cooperación entre todos los agentes implicados, incluyendo otros departamentos de la Generalitat de Catalunya, las organizaciones de enfermedades minoritarias, los profesionales, la industria del medicamento y de los productos sanitarios y el sector de la investigación; proponer medidas que favorezcan las iniciativas de financiación existentes y que se ajusten a los programas que se propongan desarrollar en este ámbito; llevar a cabo todas aquellas otras funciones que el Departamento de Salud o el Servicio Catalán de la Salud le encomienden. Adicionalmente se remite la composición de la Comisión Asesora en Enfermedades Minoritarias²¹³.

La **Comunitat Valenciana** remite información justificativa de las actuaciones emprendidas en las siete líneas de la Estrategia de EE. RR. que se detallan a continuación. (i) Información sobre EE. RR. y registro: se crea el Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunitat Valenciana para el análisis, comunicación de datos al ReeR y difusión de información epidemiológica (ORDEN 4/2012, de 7 de marzo, de la Conselleria de Sanidad)²¹⁴. (ii) Prevención y detección precoz: PCN de enfermedades congénitas²¹⁵ de la Comunitat Valenciana y guía para profesionales: Promoción de la Salud y Prevención en la Etapa Preconcepcional (en elaboración). (iii) Atención sanitaria: se crea y regula, como grupo de trabajo, el Comité de Coordinación Asistencial para la Gestión de la Atención Sanitaria a Personas con Enfermedades Raras de la Comunitat Valenciana (RESOLUCIÓN de 20 de mayo de 2021, de la Consellería de Sanidad)²¹⁶. (iv) Terapias: en la Comunitat Valenciana está constituido desde 2017 un grupo de expertos para la valoración del acceso a los medicamentos de uso compasivo o extranjeros. Actualmente se canalizan a través de la Comisión Permanente de Farmacia y Terapéutica. (v) Atención sociosanitaria: se crea y regula, como grupo de trabajo, el Comité de Coordinación Asistencial para la Gestión de la Atención Sanitaria a Personas con Enfermedades Raras de la Comunitat Valenciana, que en su punto 5 dicta como funciones elaborar e impulsar la implantación de un plan de mejora de la atención sanitaria de pacientes con EE. RR. mediante el establecimiento y desarrollo de objetivos y actuaciones, alineados con la Estrategia Nacional de EE. RR. (RESOLUCIÓN de 20 de mayo de 2021, de la Conselleria de Sanidad). (vi) Investigación: se crea el Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunitat Valenciana, en cuyo punto 6 del artículo 4 consta realizar investigación sobre EE. RR. (ORDEN 4/2012, de 7 de marzo, de la Conselleria de Sanidad). Creación de una Alianza en investigación Traslacional de Enfermedades Raras de la Comunitat Valenciana a través de un convenio marco entre la Generalitat, Fundaciones de Investigación Sanitaria vinculadas a las Universidades de Valencia, Federación Española de EE. RR., Centro de Investigación Biomédica en Red, Consejo Superior de Investigaciones Científicas y Fundación Lluís Alcanyís-UV. (vii) Formación: la Escola Valenciana d'Estudis de la Salut dispone de protocolos y formularios estandarizados que facilitan el trabajo tanto

²¹³ <https://canalsalut.gencat.cat/ca/professionals/consells-comissions/camm/>

²¹⁴ https://dogv.gva.es/portal/ficha_disposicion_pc.jsp?sig=003421/2012&L=1

²¹⁵ https://serviciopediatria.com/wp-content/uploads/2019/12/2011_Programa-Cribado-Neonatal.pdf

²¹⁶ https://dogv.gva.es/datos/2021/05/31/pdf/2021_5933.pdf

al personal de la Escuela como a los profesionales que colaboran con nosotros en las tareas docentes y de formación.

En **Murcia**, el Plan Integral de Enfermedades Raras abarca las siguientes líneas estratégicas: (i) Epidemiología (4 objetivos); (ii) Información (2 objetivos); (iii) Prevención, detección precoz y diagnóstico (5 objetivos); (iv) Atención sanitaria (4 objetivos); (v) Recursos terapéuticos (6 objetivos); (vi) Educación (5 objetivos); (vii) Servicios sociales (8 objetivos); (viii) Coordinación sociosanitaria (2 objetivos); (ix) Formación (3 objetivos); y (x) Investigación (3 objetivos). La Comisión de Dirección del Plan Integral de Enfermedades Raras es el máximo órgano de dirección del Plan y tiene como cometidos recibir la información sobre el grado de cumplimiento en cada línea estratégica y realizar, en su caso, los ajustes necesarios para garantizar su correcta implantación, por lo que tiene establecido un calendario de reuniones para supervisar su implantación.

La Rioja informa sobre la adaptación del III Plan de Salud de La Rioja 2015-2019 a la estrategia, que incluye una línea específica sobre EE. RR.²¹⁷ Concretamente, el capítulo 17 recoge las siguientes seis líneas de trabajo: (i) Registro y codificación de EE. RR.; (ii) Modelo Asistencial adecuado para las EE. RR.; (iii) Acceso a terapias especializadas y medicamentos; (iv) Modelo Sociosanitario adecuado para apoyar a enfermos y familias; (v) Investigación e innovación; y (vi) Formación, concretamente, formación específica sobre EE. RR. en los programas de formación continuada de los profesionales sanitarios de La Rioja.

Presupuesto (*sección Avances en la Implementación de la Estrategia*)

Andalucía

Informa que el presupuesto es 503.652€.

Baleares

Afirma que está pendiente de recibirlo.

Canarias

Remite a los presupuestos de gerencias de hospitales.

Cantabria

Aporta la siguiente información:

- IDIVAL participa en los programas IMPaCT. Se han concedido subvenciones para la “Infraestructura de Medicina de Precisión asociada a la Ciencia y Tecnología (IMPaCT)” de la Acción Estratégica en Salud 2017-2020.
- IMPaCT es una acción de I+D+i orientada a la implementación de la Medicina de Precisión en el Sistema Nacional de Salud (SNS). IMPaCT consta de tres programas estrechamente relacionados entre sí, Medicina Predictiva, Ciencia de Datos y Medicina Genómica. Los tres proyectos multicéntricos financiados para cada uno de los programas son:

²¹⁷ <https://www.riojasalud.es/files/content/ciudadanos/planes-estrategicos/III-plan-salud.pdf>

1. **Medicina Predictiva:** Diseño y puesta en marcha de una gran cohorte poblacional con datos clínicos, epidemiológicos y biológicos, medidos a nivel individual, que permita representar a la totalidad de la población residente en España. Ayuda financiada por importe de 13.999.997,00€ y liderado a nivel nacional por Marina Pollán Santamaria, del Consorcio Centro de Investigación Biomédica en Red (CIBER). Responsable a nivel regional, el investigador Luis Mariano López López, Director de Enfermería de Atención Primaria del Servicio Cántabro de Salud.
2. **Ciencia de Datos:** Desarrollo de un sistema de recogida, integración y análisis de datos clínicos y moleculares orientado a mejorar la salud de cada paciente, y que permita el uso secundario de la información existente en el SNS para el beneficio de la sociedad con objetivos de salud pública, planificación sanitaria e investigación. Ayuda financiada por importe de 4.549.380,00€ y liderado a nivel nacional por Alfonso Valencia del Centro Nacional de Supercomputación. Responsable a nivel regional el investigador Raúl Martínez Santiago, Coordinador de Sistemas y Tecnologías de la Información del Servicio Cántabro de Salud.
3. **Medicina Genómica:** Disponer de las infraestructuras y protocolos de coordinación para llevar a cabo análisis genómicos y de otros datos “ómicos” de forma eficaz, eficiente y equitativamente accesible en todo el territorio nacional. Ayuda financiada por importe de 7.249.990,00€ y liderado a nivel nacional por Ángel Carracedo Álvarez del Consorcio Centro de Investigación Biomédica en Red (CIBER). Responsable a nivel regional el investigador José Luis Fernández Luna, responsable del grupo de “Señalización Celular y Dianas Terapéuticas en Cáncer” del IDIVAL y Coordinador de Genética en el Hospital Universitario Marqués de Valdecilla.

Castilla y León

La Junta de Castilla y León elaboró para el periodo 2014-2020 la Estrategia Regional de Investigación e Innovación para una Especialización Inteligente (RIS3) de Castilla y León 2014-2020, que posteriormente fue actualizada para el periodo 2018-2020. Actualmente está en vigor la Estrategia RIS3 para el período 2021-2027. Dentro de las líneas de actuación mencionadas, se han financiado diversos proyectos de investigación relacionados con enfermedades raras. Presupuesto: 1.688.315 €.

- <https://cienciaytecnologia.jcyl.es/web/es/estrategia-ris3.html>
- <https://www.saludcastillayleon.es/investigacion/es/convocatorias/convocatorias-proyectos-grs>

Catalunya

En Catalunya el Plan Estratégico de Investigación e Innovación en Salud (PERIS) 2016-2020 y 2021-2027 incluye las enfermedades raras dentro de las prioridades temáticas que centran la estrategia del Plan, en consonancia con lo establecido en el Plan de Salud de Catalunya. El presupuesto total del PERIS 2016-2020 fue de 42 millones de €. Por otra parte, la Marató de TV3 dedicó la edición del 2019 a las EE. RR. (que ha habido sido motivo de celebración en 2009). La iniciativa recaudó un total de 14.053.915 € con el que se financiaron 228 proyectos de investigación. La Marató de TV3 es una telemaratón

dedicada a la captación de fondos para la investigación pública en Catalunya, gestionada por la Fundació Marató de TV3 creada en 1996 por la Corporació Catalana de Mitjans Audiovisuals.

- <https://scientiasalut.gencat.cat/handle/11351/3304?locale-attribute=es>
- https://salutweb.gencat.cat/ca/el_departament/ambits-estrategics/recerca-innovacio/planificacio-gestio/
- <https://www.ccma.cat/tv3/marato/projectes-financats/2019/1930/>
- <https://www.ccma.cat/tv3/marato/2019/230/>

Comunitat Valenciana

La Comunitat Valenciana afirma que la dotación presupuestaria está integrada en los presupuestos de la Generalitat.

- https://hisenda.gva.es/auto/presupuestos/2022/T0/T2_cas.html

Madrid

En Madrid, la Consejería de Sanidad no dispone de líneas de actuación específicas para fomentar la investigación en Enfermedades Raras.

Murcia

Informa que la financiación total del PIER es 12 millones de €.

PIER: https://www.murciasalud.es/recursos/ficheros/407513-PIER_WEB-2.pdf

La Rioja

Informa acerca de la investigación realizada y publicada en Orphanet Journal of Rare Diseases. El presupuesto es 10.000 €.

D. Referencias adicionales FEDER

La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), como miembro del Comité Técnico de la Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud y al hilo del presente Informe de evaluación y líneas prioritarias de actuación de la misma, establece una relación de documentación vinculada a estas patologías complementaria y posterior al desarrollo del mismo.

Esta documentación responde a información de proyectos y programas que van más allá de la evaluación y están interrelacionados con la misma con el objetivo de profundizar en otros aspectos relacionados con las enfermedades raras y aspirando a desarrollar una nueva evaluación en el futuro periódica, adaptada al momento actual y, al igual que en esta ocasión, de la mano de todos los agentes implicados.

Informes oficiales

Relación de documentos de carácter oficial que complementan el presente informe en materias como el diagnóstico, redes de atención especializada e información epidemiológica.

- Ministerio de Sanidad. Criterios para la designación de Centros, Servicios o Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud. 2023. Disponible en:
<https://www.sanidad.gob.es/profesionales/CentrosDeReferencia/CriteriosCSUR.htm>
- Ministerio de Sanidad. Listado de centros participantes en las 24 ERN. 2022. Disponible en: <https://www.lamoncloa.gob.es/serviciosdeprensa/notasprensa/sanidad14/Documents/2022/030122-AnexoERN.pdf>

Investigaciones sociosanitarias en las que colaboran organizaciones de pacientes

Relación de artículos y publicaciones que desarrollan investigaciones impulsadas o con la colaboración de organizaciones de pacientes y otros órganos de investigación en materia sociosanitaria, respondiendo a datos de impacto de las enfermedades raras en el paciente y su familia y en aspectos concretos como el retraso diagnóstico, la atención integral o datos sanitarios.

- ISCIII, FEDER, Centro Creer. Diagnostic Process in Rare Diseases: Determinants Associated with Diagnostic Delay. 2021. <https://www.mdpi.com/1660-4601/19/11/6456>
- ISCIII, FEDER, Centro Creer. Diagnostic delay in rare diseases: data from the Spanish rare diseases patient registry. 2022. https://www.biomedcentral.com/epdf/10.1186/s13023-022-02530-3?sharing_token=JxZuQObCnR0KX5O-lA0hvpW_BpE1tBhCbnbw3BuzI2RMmF_8cThJNbTdgMGR1BI4kmYUC-qSXeRB-e-asNHHOXALS6Z0kKiSJU37K2fxlvW3lgokLITyiJrtgOuIgd4SVh-Dg-HZMKihMTwnuFfds8d06pDUqDjUEu4KmI77tcKOkg%3D
- ISCIII, FEDER, Centro Creer. Psychosocial impact at the time of a rare disease diagnosis. 2023. <https://journals.plos.org/plosone/article?id=10.1371/journal.pone.0288875>

- EURORDIS: Rare Barometer Voices: Compartir y proteger nuestros datos sanitarios. 2019 Disponible en: <https://ojrd.biomedcentral.com/counter/pdf/10.1186/s13023-019-1123-4.pdf>
- EURORDIS: Rare Barometer Voices: ¿Cómo ha afectado la COVID-19 a las personas con enfermedades raras? 2020. Disponible en: https://download2.eurordis.org/rbv/covid19survey/covid_infographics_final_es.pdf
- EURORDIS: Rare Barometer Voices: Encuesta H-CARE sobre la experiencia de los pacientes en la atención sanitaria. 2020. Disponible en: https://download2.eurordis.org/rbv/HCARE/HCARE_FS_long.pdf

Documentación científica

Relación de información desarrollada por la comunidad investigadora sobre información epidemiológica, impacto económico o herramientas de diagnóstico.

- Stéphanie Nguengang Wakap, Deborah M. Lambert, Annie Olry, Charlotte Rodwell, Charlotte Gueydan, Valérie Lanneau, Daniel Murphy, Yann Le Cam & Ana Rath. Estimación de la prevalencia acumulada de puntos de enfermedades raras: análisis de la base de datos Orphanet. 2019. Disponible en: <https://www.nature.com/articles/s41431-019-0508-0>
- Cristina Valcárcel Nazco, Lidia García Pérez, Renata Linertová, Iván Castilla, Laura Vallejo Torres, Juan Manuel Ramos Goñi, Vicenta Labrador Cañadas, María Luz Couce, Mercedes Espada Sáenz-Torres, Elena Dulín Íñiguez, Manuel Posada, Iñaki Imaz Iglesia y Pedro Serrano Aguilar. Métodos para la evaluación económica de programas de cribado neonatal. Publicado en la Revista Española de Salud Pública 2020. Disponible en: https://repisalud.isciii.es/bitstream/handle/20.500.12105/12622/M%-c3%a9todosParaLaEvaluaci%c3%b3n_2021.pdf?sequence=1&isAllowed=y
- María-Luz Couce. Cincuenta años de cribado neonatal de enfermedades congénitas en España. Publicado por la Asociación Española de Pediatría. 2019. Disponible en línea: <https://www.analesdepediatria.org/es-pdf-S1695403318305435>
- Daisy Emilia Castiñerasa, María-Luz Couce, José Luis Marin, Domingo González-Lamuño, Hugo Rocha. Situación actual del cribado neonatal de enfermedades metabólicas en España y en el mundo. Publicado por la Asociación Española de Pediatría. 2019. Disponible en: <https://www.analesdepediatria.org/es-pdf-S1695403319301985>
- Fundación General Universidad de Alcalá-Observatorio Legislativo de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos. Herramientas para el diagnóstico de las Enfermedades Raras el cribado neonatal. 2022. Disponible en: https://centroestudiospoliticaspublicas.com/wp-content/uploads/2021/03/220630_Informe-cribados-neonatales.pdf

- Instituto de Investigación y Desarrollo Social de Enfermedades Poco Frecuentes. Informe sobre el cribado neonatal en España: concepto de equidad. 2023. Disponible en: <https://docs.google.com/viewerng/viewer?url=https://pocofrecuentes.org/wp-content/uploads/2023/12/Guia-genetica.pdf>

Conferencias

Relación de informes de conclusiones de conferencias de carácter internacional desarrolladas en España con el objetivo de establecer recomendaciones consensuadas entre los diferentes agentes para el abordaje de las enfermedades raras.

- FEDER. Informe de la III Conferencia EUROPLAN. 2017. Disponible en: https://enfermedades-raras.org/images/Final_Report_RD_ACTION_EUROPLAN_Workshop_espaol_FINAL.pdf
- FEDER. Informe de la I Conferencia Foresight. Disponible en: https://enfermedades-raras.org/images/Informe_Conferencia_Foresight_España_2020.pdf
- European Economic and Social Committee. Conference conclusions and recommendations. 2023. Disponible en: <https://www.eesc.europa.eu/es/agenda/our-events/events/conference-rare-diseases-and-european-reference-networks/conclusions>

E. Cuestionario

Evaluación de la estrategia en enfermedades raras del SNS

Las enfermedades raras (EE. RR.) se caracterizan por su complejidad etiológica, diagnóstica y evolutiva, su importante morbi-mortalidad, los altos niveles de discapacidad que conllevan y que dificultan el desarrollo de un proyecto vital normal, no solo a quién las padecen sino también a las familias, por lo que es preciso un abordaje integral sociosanitario de este problema.

Se calcula que existen actualmente entre cinco mil y ocho mil EE. RR. diferentes, que afectan a entre un 6% y un 8% de la población en algún momento de su vida. Según estas estimaciones en España las padecerían aproximadamente tres millones de personas. Son personas que utilizan recursos sociosanitarios múltiples que implican a la mayoría de los ámbitos asistenciales y de especialidades médicas.

Por todo ello, para mejorar la atención de los pacientes con EERR y el acceso equitativo a los servicios sanitarios independientemente del lugar de residencia, es necesario contar con un análisis de situación actualizado tanto del trabajo ya en marcha por parte de las comunidades autónomas (CC. AA.) en relación con la Estrategia en EE. RR. del SNS, así como de las nuevas necesidades surgidas.

Para ello, os enviamos este breve cuestionario, a rellenar por vuestra parte (CC. AA. e INGESA):

Las preguntas incluidas se refieren al periodo 2014-2022

OBJETIVO 1: Habilitar la información sobre los recursos disponibles para la atención a las personas con EE. RR. y sus familias

1. ¿Tiene su comunidad información disponible para las personas con enfermedades raras y para sus familias o cuidadores?

Sí	
No	

1.1. ¿Qué tipo de información?

Medico científica	
Socio-sanitaria	
Atención sanitaria: atención temprana, rehabilitación y otros	
Otra:	

1.2. ¿Dónde está disponible?

Web específica	
Centros sanitarios (folletos, libros, etc)	

Administración (web, etc.)	
Charlas formativas	
Conferencias/jornadas	
Folleto	
Otras:	
No se están ofreciendo	

1.3. Enlace/s a la información: _____

OBJETIVO 2. Obtener la información epidemiológica necesaria que permita el desarrollo de políticas sociales, sanitarias y de investigación

2. ¿Cuenta su comunidad con un Registro poblacional de EE. RR.?

Registro poblacional o Sistema de información autonómico de EE. RR.	
Registro específico de algunas ER o grupos de ellas	
No	

2.1. ¿A qué periodo corresponden los últimos datos publicados?

2.2. ¿Dónde se publican los datos (enlace/s)?

3. ¿Ha participado su comunidad autónoma en 2022 con el envío de datos al Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR)?

Sí	
No	

SI LA RESPUESTA ES NO (preguntas 3.1-3.3)

3.1. Especifique el motivo por el que no se ha hecho:

3.2. ¿Se están desarrollando acciones para favorecer la implementación del ReeR?

Sí	
No	

¿Cuáles? _____

3.3. Señale si se recoge información sobre las siguientes enfermedades:

Listado del ReeR

Ataxia de Friedreich	
Atrofia muscular espinal proximal	
Complejo Esclerosis Tuberosa	
Displasia Renal	
Distrofia miotónica de Steinert	

Enfermedad de Fabry	
Enfermedad de Gaucher	
Enfermedad de Huntington	
Enfermedad de Niemann Pick	
Enfermedad de Rendu Osler	
Enfermedad de Wilson	
Esclerosis lateral amiotrófica	
Fenilcetonuria	
Fibrosis quística	
Hemofilia A	
Osteogénesis imperfecta	
Síndrome de Angelman	
Síndrome de Beckwith Wiedemann	
Síndrome de Goodpasture	
Síndrome de Marfan	
Síndrome de Prader Willi	
Síndrome de X frágil	

EE. RR. incluidas en el Programa de Cribado Neonatal de la Cartera Común de Servicios del SNS (actualmente y en próxima actualización)

Hipotiroidismo congénito (HC)	
Fenilcetonuria (PKU)	
Fibrosis quística (FQ)	
Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCADD)	
Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD)	
Acidemia glutárica tipo I (GA-I)	
Anemia falciforme (AF)	
Déficit de biotinidasa	
Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce	
Homocistinuria	
Hiperplasia suprarrenal congénita	

Registro poblacional de anomalías congénitas	
---	--

Otras EE. RR. (indicar):	
--------------------------	--

OBJETIVO 3: Reducir la incidencia de aquellas EE. RR. susceptibles de beneficiarse de programas de prevención primaria

4. ¿Qué recomendaciones está aplicando en la prevención primaria de EE. RR. en el periodo preconcepcional y embarazo?

Guía de atención en el embarazo y puerperio	
Otros documentos	

¿Cuáles? (Si se incluyen documentos propios de centros sanitarios, identificar todos los centros dotados de esa característica a nivel autonómico)

Enlace(s):	
------------	--

OBJETIVO 8: Mejorar la atención sanitaria que reciben pacientes con una enfermedad rara, con el objetivo que sea integral, continuada y coordinada entre los niveles asistenciales

5. ¿Existen en su comunidad “Unidades de Referencia de Atención de EE. RR.” de carácter autonómico (aparte de los CSUR y redes de referencia europeas (ERN))?

Unidades para la atención u organización global de EE. RR.	
--	--

Otras unidades de referencia, especificar y enlace si procede: _____

¿Están acreditadas?

Sí	
No	

Enlace(s):	
------------	--

6. ¿En cuántos centros sanitarios cuentan con la figura diferenciada del gestor de casos para facilitar el seguimiento, la aplicación y continuidad de la atención sanitaria y garantizar la información y el acompañamiento de los pacientes y sus familias?

Enlace(s):	
------------	--

OBJETIVO 9: Potenciar la rehabilitación integral (física, sensorial y cognitiva) para las personas afectadas por una enfermedad raras, con el fin de optimizar, conservar y/o asegurar sus capacidades residuales

7. ¿Existe disponibilidad de recursos de rehabilitación integral para pacientes con EE. RR.?

Recursos de atención temprana	
Fisioterapia y rehabilitación dirigida y mantenida a lo largo del tiempo según requerimientos	
Otros (especificar) _____	
Ningún recurso de ese tipo	

Enlace(s):	
------------	--

8. Si la respuesta es sí, ¿Hasta qué edad cubre la atención temprana de EE. RR.?

OBJETIVO 11: Garantizar la accesibilidad en tiempo y forma de los medicamentos huérfanos necesarios para el tratamiento de las EE. RR. en todo el territorio nacional

9. ¿Ha utilizado su comunidad el procedimiento previsto para el uso de medicamentos en situaciones especiales, medicamentos de uso compasivo o medicamentos extranjeros para tener acceso a medicamentos huérfanos no financiados en el periodo 2014-2022?

Sí	
No	

10. ¿Cómo efectúa el control del seguimiento específico según uso y eficacia de medicamentos huérfanos fuera de su indicación?

11. ¿Quién se encarga de la financiación de los medicamentos utilizados fuera de indicación?

Hospital de base al que pertenece el paciente	
Hospital de referencia	
Consejería	
Otros:	

OBJETIVO 16: Fomentar las campañas de sensibilización hacia las EE. RR. para profesionales de la salud, de la educación, del ámbito social y laboral y ciudadanía en general, contribuyendo a generar visibilidad y aumentar su reconocimiento

12. En su comunidad autónoma ¿se ha realizado alguna acción informativa (campañas, etc.) dirigida a profesionales o ciudadanía para informar y sensibilizar sobre las EE. RR. en el periodo 2014-2022? Marcar y, en su caso, incluir enlace.

Profesionales de la salud, de la educación, del ámbito social y laboral	
Ciudadanía en general	
Ninguna de las dos	

Enlace(s): _____

13. En su comunidad, ¿se han realizado cursos de formación sobre EE. RR. a profesionales sanitarios en el periodo 2014-2022?

Sí	
No	

Si la respuesta es sí, describir el tipo de formación realizada: _____

14. ¿Cuenta su comunidad con entornos de colaboración con las personas afectadas o con las asociaciones de pacientes de EERR?

Sí	
No	

Describir/enlace:	
-------------------	--

OBJETIVO 19: Apoyar las iniciativas en la investigación

15. ¿Existe algún centro y/o grupo de investigación sobre EE. RR. a nivel autonómico?

Sí	
No	

Describir cuáles:	
Enlace al grupo:	
Describir y especificar presupuesto:	

16. Indique las líneas de actuación específicas que se están llevando a cabo en su comunidad para fomentar la investigación en ER en el periodo 2014-2022.

Línea de actuación 1:	
Línea de actuación 2:	
Línea de actuación 3:	
Describir y especificar presupuesto:	

OBJETIVO 24: Realizar programas de formación dirigidos a asociaciones, a los familiares y/o persona cuidadora y a las personas afectadas en materia de cuidados y autocuidados, así como en prevención de las situaciones de dependencia

17. ¿Existen programas de formación dirigidos a personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con ER en el periodo 2014-2022?

Guías de información	
Cursos	
Jornadas	
Otros. Especificar: _____	
Ninguno	

Comentarios:	
Enlace(s):	

APLICACIÓN DE LA ESTRATEGIA, NECESIDADES Y AVANCES

18. En su comunidad autónoma, ¿se aplica la Estrategia de ER?

Sí	
No	

18.1. ¿Qué líneas estratégicas se están implementando en su comunidad?

Información sobre Enfermedades Raras	
Prevención y detección precoz	
Atención sanitaria	
Terapias	
Atención sociosanitaria	
Investigación	
Formación	

18.2. ¿En qué consiste dicha aplicación?

19. ¿Está recogida la Estrategia de ER en el Plan de Salud actual de su C.A.?

Sí	
No	

Enlaces: _____

20. ¿Cuenta su comunidad autónoma con algún órgano/comisión/consejo asesor dedicado a la mejora de la atención a las EERR?

Sí	
No	

Enlaces: _____

NECESIDADES

21. ¿Cuáles son las necesidades de las ER que considera prioritarias desde el punto de vista de su comunidad autónoma? Identificar 3-4 prioridades.

Prioridad 1:	
Prioridad 2:	
Prioridad 3:	
Otras prioridades:	

22. ¿Cuáles de ellas considera que sería prioritario trabajar a corto plazo con todas las CC. AA. de manera conjunta en el marco del trabajo de implementación de la Estrategia de Enfermedades Raras?

AVANCES

23. ¿Cuenta su CC. AA. con un Plan o programa específico para la implementación de la Estrategia de Enfermedades Raras o para su fortalecimiento que se encuentre en fase de implementación?

Sí	
Sí, pero no se ha iniciado su implementación	
No	

Breve descripción:	
Dotación presupuestaria:	
Enlace(s):	

24. En relación a la mejora de la gestión clínica y la calidad asistencial de ER, ¿se ha realizado algún tipo de avance en su comunidad autónoma? (Acuerdos de gestión clínica; identificación y difusión de buenas prácticas y otras recomendaciones; desarrollo de mecanismos de coordinación interdisciplinar, etc...)

Sí	
No	

Breve descripción:	
Dotación presupuestaria:	
Enlace(s):	

F. Tabla de respuestas de las CC. AA.

Indicadores	And.	Arag.	Ast.	Bal.	Can.	Cant.	CyL	CIM	Cat.	CV	Extr.	Gal.	Mad.	Mur.	Nav.	P. Vasco	La Rioja	Ceuta	Melilla
OBJETIVO 1: Habilitar la información sobre los recursos disponibles para la atención a las personas con EE. RR. y sus familias																			
1 ¿Tiene su comunidad información disponible para las personas con EE. RR. y para sus familias o cuidadores?	Sí	No	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí
1.1 ¿Qué tipo de información?																			
- Médico científica	Sí	-	Sí	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No	Sí
- Socio-sanitaria	Sí	-	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No
- Atención sanitaria: atención temprana, rehabilitación y otros	Sí	-	Sí	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	Sí	No	Sí	No	Sí
- Otro							Sí	Sí	Sí										
1.2 ¿Dónde está disponible?																			
- Web específica	No	-	Sí	Sí	No	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	Sí	Sí	No	No	No	No	No
- Centros sanitarios (folletos, libros, etc.)	No	-	No	Sí	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No	No	No	Sí	No
- Administración (web, etc.)	Sí	-	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No	No	No	No
- Charlas formativas	No	-	No	No	No	No	No	No	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	No	No
- Conferencias	Sí	-	Sí	Sí	Sí	No	No	No	Sí	No	Sí	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	Sí	No
- Folletos	No	-	Sí	Sí	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No	Sí	No	No	No
- No se están ofreciendo	No	-	No	No	No	No	No	No	No	No	No	No	No	No	No	No	No	No	No
- Otro							Sí						Sí				Sí	Sí	Sí
OBJETIVO 2: Obtener la información epidemiológica necesaria que permita el desarrollo de políticas sociales, sanitarias y de investigación																			
2 ¿Cuenta su comunidad con un Registro poblacional de EE. RR.?																			
- Registro poblacional o Sistema de información autonómico de EE. RR.	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No
- Registro específico de algunas EE. RR. o grupos de ellas						No													Sí
- No						No													
2.1 ¿A qué período corresponden los últimos datos publicados?	2020	17-21	12-19	10-19	10-18		2020			10-19	2018	10-18	10-18	18-22	10-18	2021	10-18		20-22
2018					Sí				Sí		Sí	Sí	Sí		Sí		Sí		
2019			Sí	Sí						Sí									
2020	Sí						Sí												
2021		Sí														Sí			
2022														Sí					Sí

Indicadores	And.	Arag.	Ast.	Bal.	Can.	Cant.	CyL	CIM	Cat.	CV	Extr.	Gal.	Mad.	Mur.	Nav.	P. Vasco	La Rioja	Ceuta	Melilla
3 ¿Ha participado su comunidad autónoma en 2022 con el envío de datos al Registro Estatal de EE. RR. (ReeR)? (Sí/No)	Sí	Sí	No	Sí	Sí	No	Sí	NC	Sí	Sí	No	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No	No
En caso de No, cumplimentar los puntos 3.1, 3.2 y 3.3																			
3.2 ¿Se están desarrollando acciones para favorecer la implementación del ReeR? (Sí/No)			Sí			Sí	Sí			Sí	Sí			Sí				Sí	Sí
3.3 Señale si se recoge información sobre las siguientes enfermedades:																			
- Listado del ReeR	No	No	Sí	No	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	No	No		Sí	No	Sí	No	No
- Ataxia de Friedreich	No	No	Sí	No	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No
- Atrofia muscular espinal proximal	No	No	Sí	No	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No
- Complejo Esclerosis Tuberosa	No	No	Sí	No	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No
- Displasia Renal	No	No	Sí	No	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No
- Distrofia miotónica de Steinert	No	No	Sí	No	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No
- Enfermedad de Fabry	No	No	Sí	No	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No
- Enfermedad de Gaucher	No	No	Sí	No	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No
- Enfermedad de Huntington	No	No	Sí	No	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No
- Enfermedad de Niemann Pick	No	No	Sí	No	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No
- Enfermedad de Rendu Osler	No	No	Sí	No	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No
- Enfermedad de Wilson	No	No	Sí	No	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No
- Esclerosis lateral amiotrófica	No	No	Sí	No	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No
- Fenilcetonuria	No	No	Sí	No	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No
- Fibrosis quística	No	No	Sí	No	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No
- Hemofilia A	No	No	Sí	No	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No
- Osteogénesis imperfecta	No	No	Sí	No	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No
- Síndrome de Angelman	No	No	Sí	No	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No
- Síndrome de Beckwith Wiedemann	No	No	Sí	No	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No
- Síndrome de Goodpasture	No	No	Sí	No	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No
- Síndrome de Marfan	No	No	Sí	No	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No
- Síndrome de Prader Willi	No	No	Sí	No	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No
- Síndrome de X frágil	No	No	Sí	No	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No
- EE. RR. incluidas en el Programa Poblacional de Cribado Neonatal de la Cartera Común de Servicios del SNS (actualmente y en próxima actualización)	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	No	No		Sí	No	Sí	No	Sí
- Hipotiroidismo congénito (HC)	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	Sí
- Fenilcetonuria (PKU)	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	Sí

Indicadores	And.	Arag.	Ast.	Bal.	Can.	Cant.	CyL	CIM	Cat.	CV	Extr.	Gal.	Mad.	Mur.	Nav.	P. Vasco	La Rioja	Ceuta	Melilla	
- Fibrosis quística (FQ)	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	Sí	
- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCADD)	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No	
- Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD)	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No	
- Acidemia glutárica tipo I (GA-I)	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No	
- Anemia falciforme (AF)	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	Sí	
- Déficit de biotinidasa	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No	
- Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No	
- Homocistinuria	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	Sí	
- Hiperplasia suprarrenal congénita	No	No	Sí	No	No	No	Sí	Sí	No	Sí	Sí	No	No	No	Sí	No	Sí	No	Sí	
- Registro poblacional de anomalías congénitas	No	No	Sí	No	No	Sí	Sí	NC	No	Sí	Sí	No	No	No	Sí	No		No	Sí	
- Otras EE. RR. (indicar):	No	No		No	No	No	No	Sí	No		No	No	No	No	Sí	No		Ceu_6	Mel_4	
OBJETIVO 8: Mejorar la atención sanitaria que reciben pacientes con una enfermedad rara, con el objetivo que sea integral, continuada y coordinada entre los niveles asistenciales																				
5	¿Existen en su comunidad "Unidades de Referencia de Atención de EE. RR. de carácter autonómico (aparte de los CSUR y redes de referencia europeas (ERN))?"																			
	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Derivación SAS	Derivación SAS
	¿Están acreditadas?																			
	Sí	No	No	No	No	No	Sí	No	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No	No	No	Sí	-	-	
6	¿En cuántos centros sanitarios cuentan con la figura diferenciada del gestor de casos para facilitar el seguimiento, la aplicación y continuidad de la atención sanitaria y garantizar la información y el acompañamiento de los pacientes y sus familias?																			
	422	0	0	6	4	2	0	0	10	28	2	3	-*	10	60	5	1	0	0	
OBJETIVO 9: Potenciar la rehabilitación integral (física, sensorial y cognitiva) para las personas afectadas por una enfermedad raras, con el fin de optimizar, conservar y/o asegurar sus capacidades residuales																				
7	¿Existe disponibilidad de recursos de rehabilitación integral para pacientes con EE. RR.?																			
	- Recursos de atención temprana																			
	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No	No
	- Fisioterapia y rehabilitación dirigida y mantenida a lo largo del tiempo según requerimientos																			
	No	No	Sí	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No	No
	- Ningún recurso de ese tipo																			
	No	No	No	No	No	No	No	No	No	No	No	No	No	No	No	No	No	Sí	No	
8	¿Hasta qué edad cubre la atención temprana de EE. RR.?																			
	6	6	6	6	6	4	6	6	6	6	12	6	6	6	6	6	2	6	6	
OBJETIVO 11: Garantizar la accesibilidad en tiempo y forma de los medicamentos huérfanos necesarios para el tratamiento de las EE. RR. en todo el territorio nacional																				
9	¿Ha utilizado su comunidad el procedimiento previsto para el uso de medicamentos en situaciones especiales, medicamentos de uso compasivo o medicamentos extranjeros para tener acceso a medicamentos huérfanos no financiados en el periodo 2014-2022? (Sí/No)																			
	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No	No	Sí	

Indicadores		And.	Arag.	Ast.	Bal.	Can.	Cant.	CyL	CIM	Cat.	CV	Extr.	Gal.	Mad.	Mur.	Nav.	P. Vasco	La Rioja	Ceuta	Melilla
	- Guías de información	Sí	No	Sí	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No	Sí
	- Cursos	No	No	No	Sí	No	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	No	No	Sí	No	No	No
	- Jornadas	No	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	No	Sí
	- Ninguno	No	Sí	No	No	No	No	No	No	No	No	No	No	No	No	Sí	No	No	Sí	No
APLICACIÓN DE LA ESTRATEGIA																				
18	En su comunidad autónoma, ¿se aplica la Estrategia de ER? (Sí/No)	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No	Sí
18.1	¿Qué líneas estratégicas se están implementado en su comunidad?																			
	- Información sobre EE. RR.	Sí	No	Sí	Sí	Sí	N/A	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	N/A	No
	- Prevención y detección precoz	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	N/A	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	N/A	Sí
	- Atención sanitaria	Sí	No	Sí	Sí	Sí	N/A	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	N/A	Sí
	- Terapias	Sí	No	Sí	Sí	Sí	N/A	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No	N/A	Sí
	- Atención sociosanitaria	Sí	No	Sí	Sí	No	N/A	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	N/A	Sí
	- Investigación	Sí	No	Sí	Sí	No	N/A	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	N/A	No
	- Formación	Sí	No	Sí	Sí	No	N/A	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	N/A	No
19	¿Está recogida la Estrategia de ER en el Plan de Salud actual de su C. A.? (Sí/No)	Sí	No	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	Sí	Sí
20	¿Cuenta su comunidad autónoma con algún órgano/comisión/consejo asesor dedicado a la mejora de la atención a las EERR? (Sí/No)	Sí	Sí	No	Sí	Sí	No	Sí	No	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No
AVANCES																				
23	¿Cuenta su CC. AA. con un Plan o programa específico para la implementación de la Estrategia de EE. RR. o para el fortalecimiento de las ER que se encuentren en fase de implementación?	Sí	No	No	Sí	Sí	Sí	Sí	No	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No	Sí	No	Sí
24	En relación a la mejora de la gestión clínica y la calidad asistencial de ER, ¿se ha realizado algún tipo de avance en su comunidad autónoma? (Acuerdos de gestión clínica; identificación y difusión de buenas prácticas y otras recomendaciones; desarrollo de mecanismos de coordinación interdisciplinar, etc...)	No	No	No	No	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No	Sí	No	No

Notas: NC: No contesta; NA: No aplica. (*): Madrid indica que tiene constancia de la existencia de la figura del gestor de casos en centros sanitarios de la comunidad, pero que no puede aportar información sobre el número específico de centros donde se dispone de dicha figura.

Las enfermedades raras requieren ser abordadas desde un enfoque global que asegure la coordinación de las acciones a nivel nacional, regional y local. En España, la Estrategia de Enfermedades Raras, aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud en 2009 y actualizada en 2014, constituye un marco fundamental para estas acciones.

Durante los últimos años, el Ministerio ha llevado a cabo una evaluación exhaustiva de la estrategia para valorar el cumplimiento de los objetivos establecidos y orientar futuras actualizaciones, recopilando información de múltiples fuentes y utilizando indicadores específicos para obtener un conocimiento detallado de la situación actual de las enfermedades raras en España, es así como nace el **Informe de Evaluación de la Estrategia en Enfermedades Raras y Líneas Prioritarias de Actuación**.

La metodología de evaluación acordada por el Comité Institucional, compuesto por representantes de las Comunidades Autónomas, y el Comité Técnico, integrado por sociedades científicas y asociaciones de pacientes, garantiza un proceso exhaustivo y consensuado. Se han definido indicadores específicos relacionados con los 24 objetivos de la estrategia, y se ha recopilado información a partir de diversas fuentes, tales como cuestionarios, el Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR), y el Registro de Actividad de Atención Especializada (RAE-CMBD). Además, se ha consultado información de estrategias de salud del Sistema Nacional de Salud y sistemas de información del Ministerio de Sanidad, así como datos aportados por entidades como el Instituto de Salud Carlos III y asociaciones de pacientes.

Esta evaluación nos proporciona una valiosa información acerca de la situación real de las enfermedades raras en España, identificando las inequidades en salud que aún persisten y señalando las áreas que requieren mayor atención. Entre las siete líneas estratégicas de la Estrategia en Enfermedades Raras se incluyen la información sobre estas enfermedades, la prevención y detección precoz, la asistencia sanitaria, las terapias (incluyendo medicamentos huérfanos y terapias avanzadas), la atención sociosanitaria, la investigación y la formación. A través de la recopilación de datos desde múltiples perspectivas, esta evaluación permite un análisis detallado del cumplimiento de estos objetivos.

Como conclusión preliminar de este informe, se puede observar que las comunidades autónomas han realizado importantes esfuerzos en el desarrollo de mejoras en los sistemas de gestión clínica y la calidad asistencial. Destacan especialmente los acuerdos de gestión para el desarrollo de nuevos Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR), redes de experiencia o unidades de referencia territoriales, la coordinación multidisciplinar e interdepartamental, y el incremento del apoyo de los análisis genéticos en la prevención y detección precoz.

En resumen, la publicación de este informe es esencial no solo para consolidar los avances logrados, sino también para identificar y abordar las áreas que necesitan mejora. Además, asegura una atención equitativa y de alta calidad para los pacientes con enfermedades raras en España, promoviendo la transparencia, la rendición de cuentas, y el fomento de la investigación y la formación continua de los profesionales sanitarios.

